第６回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2008年11月22日（土）

開催場所：北里大学　白金キャンパス

報告書

平成20年（2008年）

主催：　全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大会長：高田史男（北里大学）

後援：　日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会，日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部 附属病院遺伝子診療部
〒390-8621　長野県松本市旭3-1-1，TEL：0263-37-2618，FAX：0263-37-2619

事務局連絡先：ソーテーリア
〒260-0021　千葉市中央区新宿 2-3-18　パルフェボーテ 601 号
TEL：043-306-3391，FAX：043-306-3381，E-mail：idenshiiryou@soteria.cc

はじめに

全国遺伝子医療部門連絡会議
理事長　福嶋義光（信州大学）
第６回全国遺伝子医療部門連絡会議
大会長　高田史男（北里大学）

本報告書は平成 20 年（2008 年）11 月 22 日（土）に北里大学で開催された第６回全国遺伝子医療部門連絡会議で行なわれた講演および討議の概要をまとめたものである．

全国遺伝子医療部門連絡会議は，全国の大学病院等の高度医療機関において遺伝子医療（遺伝学的検査・遺伝カウンセリング等）を実践している部門の代表が集う会議であり，平成 15 年から毎年開催されている．過去５回の開催実績を基礎に，平成 20 年度からは維持機関会員制度を発足させることとなり，20 年度までに，計 73 施設（大学病院：63 施設，その他：10 施設）が登録している．

2008 年 11 月 22 日（土）には 61 の大学等関連施設を中心に総勢 149 名が集い，活発な情報提供と情報交換が行われた．

今回の連絡会議で特筆すべきなのは，連絡会議の開催にあたり，文部科学省，厚生労働省，日本人類遺伝学会の来賓の方々から，本連絡会議の意義と今後の期待についての言葉をいただいたことである．詳細については，本報告書をお読みいただきたいが，ヒトゲノム解析研究が急速に進展し，その臨床応用があらゆる医療の場面においてなされようとしている現在，遺伝子医療体制の整備は喫緊の課題であり，今までに行ってきた本連絡会議の活動を高く評価していただくとともに，今後本連絡会議が果たしていくべき目標を明確に指し示していただけたことは，連絡会議を主催する者として，大変嬉しく今後，すべての大学病院に参加していただくなど，さらに活動を活発化させていかなければならないと意を強くした次第である．

今回の連絡会議の主要テーマとして，高田大会長の発案により，「遺伝医療の保険診療への道程」をシンポジウムで取り上げた．平成 20 年度の診療報酬の改定において，非常に限定的ながら，遺伝カウンセリング加算が保険収載されたことは，今後の爆発的な遺伝子医療の普及を考える上で，大きなエポックメイキングな出来事であり，これに直接的，間接的にかかわったシンポジストの発表は今後の遺伝子医療のあり方を考えるとき，大変示唆に富むものであった．

シンポジウム終了後，現在の遺伝子医療の実践において解決すべき課題について検討するグループワークを行なった．参加者は 13〜30 名のグループに分かれ，1）遺伝医療の組織の構築と診療の流れ，2）遺伝医学教育，3）遺伝学的検査，4）出生前診断への対応，5）発症前診断への対応，6）認定遺伝カウンセラーの役割、などの各テーマについて，1）現状，2）問題点の整理，3）具体的解決方法，について話し合った．この討議内容は極めて示唆に富むものであり，その概要は本報告書に記載されている．

その他，本報告書には総会議事録，講演要旨，参加者名簿等が掲載されている．わが国の遺伝医療の発展のために御利用いただければ幸いである．なお，本報告書は，全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ〈http://www.idenshiiryoubumon.org/〉にも掲載されている．

次表に示すように，本連絡会議にはほとんどの大学と国立医療機関からの御参加をいただいているが，まだ御参加いただいていない大学病院もあるので，これらの大学病院には引き続き働き掛けていきたい．

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

大学病院（医育機関）	維持機関会員登録状況 (2008.11.22現在) ＊61医育機関63施設が登録	臨床遺伝専門医研修施設	第1回 信州大・福嶋（東京） 43施設 61名	第2回 京都大・小杉（京都） 49施設 98名	第3回 東女医大・斎藤（東京） 56施設 123名	第4回 大阪大・戸田（大阪） 51施設 99名	第5回 千葉大・野村（千葉） 49施設 97名	第6回 北里大・高田（東京） 61施設 122名
			◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）の責任者あるいはその代理が出席，数字：◎以外の出席者人数					
北海道大学	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	1	◎
札幌医科大学	検討							
旭川医科大学	○	○	◎				◎	◎
弘前大学	○							◎
岩手医科大学	*未回答*			1	1	1		
秋田大学	○	○		1	◎		◎	◎
山形大学	検討	○	1	◎	◎	1		
東北大学	検討	○	◎	◎	◎			◎
福島県立医科大学	*未回答*				2			
群馬大学	○	○	◎1	◎		◎		委任状
自治医科大学	○	○	◎2	◎2	◎3	◎	◎	◎1
獨協医科大学	○		3	2	1	1	◎	◎
筑波大学	○	○	◎	◎				◎
埼玉医科大学	○			1	1	2	◎2	◎
防衛医科大学校	2年後検討							
千葉大学	○	○	◎	◎1	◎2	◎2	◎12＊*当番施設*	◎4
日本大学	○		2		1	1	◎	◎
帝京大学	検討							
日本医科大学	○	○	◎		◎2	◎	◎2	◎1
東京大学	○	○	◎	◎	◎2	◎	◎	◎3
東京大学　医科学研究所	○	○		◎	◎	◎	◎	◎1
順天堂大学	○						◎	◎1
東京医科歯科大学	*未回答*	○	◎1	◎1	◎3		◎	◎1
慶応義塾大学	○	○	◎	◎	◎1	◎2	◎4	◎2
東京医科大学	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎1	◎2
東京女子医科大学	○	○	◎1	◎1	◎18＊*当番施設*	◎2	◎2	◎3
東京慈恵会医科大学	○	○						◎
昭和大学	検討		1					
東邦大学	○	○	1	1	2	◎2	◎	◎
杏林大学	登録せず		1	1	2			
横浜市立大学	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎
聖マリアンナ医科大学	○							1
聖マリアンナ医科大学　横浜市西部病院	○	○	1		1			◎
北里大学	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎	◎8＊*当番施設*
東海大学	○			1	3	◎	◎	◎
山梨大学	○	暫定		◎	◎			◎1
信州大学　＊事務局	○	○	◎5＊*当番施設*	◎5	◎6	◎9	◎12	◎7
新潟大学	○	○		◎	◎5	◎4	◎1	◎1
富山大学	○		1					◎
金沢大学	○							◎
金沢医科大学	○	○			◎	2	◎1	◎1
福井大学	○							◎
浜松医科大学	○	○	◎	◎	◎	◎		◎
岐阜大学	○	○	1	1	2			◎
名古屋大学	○			◎2	◎2	1	◎1	◎1
名古屋市立大学	○	○	◎	◎	◎		◎	委任状
藤田保健衛生大学	○	○		◎1	◎1	2	◎	◎
愛知医科大学	*未回答*				1	2	◎1	
三重大学	○			1	1	◎	◎	◎

			第1回	第2回	第3回	第4回	第5回	第6回
奈良県立医科大学	2009年登録	○	1			◎		
滋賀医科大学	○					1	◎	◎1
京都大学	○	○	◎1	◎20＊当番施設	◎1	◎2	◎3	◎13
京都府立医科大学	○	○	2	◎3	◎2	1		◎
関西医科大学	登録せず					1		
大阪医科大学	○	○		◎	1	◎	◎	◎
大阪市立大学	*未回答*	○	1	1		2	◎	
大阪大学	○	○	◎	◎3	◎2	◎14＊当番施設	3	◎4
近畿大学	*未回答*			1			◎	◎
和歌山県立医科大学	*未回答*							
神戸大学	○	○	◎		1		◎	
兵庫医科大学	○	○	◎	◎1	◎1	◎	◎	◎1
鳥取大学	○	○		◎	◎2		◎2	◎
岡山大学	*未回答*	○						
川崎医科大学	検討							
島根大学	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎
広島大学	○	○	◎		◎	2	◎2	◎
山口大学	○	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎	◎
徳島大学	○	○			◎			◎
愛媛大学	○	○	◎	◎	◎	1	1	◎
高知大学	○	○	◎	◎1	◎	◎		委任状
香川大学	○					1	◎	◎
産業医科大学	○							委任状
九州大学	○	○		1	1	◎	◎	◎
福岡大学	○			1	1	◎	◎	◎1
久留米大学	○	○	◎	◎1	◎	◎		◎
佐賀大学	○	○				◎	◎	◎
長崎大学	○	○	◎	◎	◎	◎		◎
熊本大学	*未回答*	○	1				◎	
大分大学	○				1	1		◎
宮崎大学	○	○		◎1		◎1	◎	◎1
鹿児島大学	○	○	◎	◎1	◎	◎1	◎	◎
琉球大学	○	○			2	◎		◎

国立高度医療機関	維持機関会員登録状況(2008.11.22現在)	臨床遺伝専門医研修施設	5施設 6名	3施設 3名	3施設 4名	2施設 4名	4施設 6名	3施設 5名
国立成育医療センター	登録せず	○	◎1	◎	◎		◎	◎1
国立精神･神経センター	○	○	◎	◎	◎1	◎1	◎1	◎1
国立循環器病センター	○		1	1	◎	◎1	◎	◎
国立がんセンター	登録せず		1				◎1	
国立国際医療センター	○		1					委任状
国立長寿医療センター	*未回答*							

維持機関会員登録したその他の病院	維持機関会員登録状況(2008.11.22現在)	臨床遺伝専門医研修施設	0施設 0名	4施設 5名	5施設 7名	3施設 5名	4施設 7名	5施設 7名
神奈川県立こども医療センター	○	○		◎1	◎2	◎2	◎2	◎2
埼玉県立小児医療センター	○	○			◎			委任状
千葉県こども病院	○	○					1	委任状
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○		◎	◎	◎		◎
医療法人 母恋 天使病院	○	○			◎		◎	◎
群馬県立小児医療センター	○	申請予定		1				◎
聖隷浜松病院	○	申請予定		1	1	◎	◎1	◎1

その他の参加者 (その他の病院･大学･企業等)	6名	38名	43名	25名	17名 (*サポートグループWSに他24名)	15名

総参加者数	69名	116名	144名	117名	112名	149名

目　次

はじめに

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設リスト

第６回全国遺伝子医療部門連絡会議プログラム

第６回全国遺伝子医療部門連絡会議　総会議事録　1
【参考資料】
別紙１：全国遺伝子医療部門連絡会議の歩み
別紙２：連絡会議報告書（第１回～第５回）の記載内容の分類と目次
別紙３：全国遺伝子医療部門連絡会議会則
別紙４：理事会申し合わせ事項

開会挨拶，病院長挨拶，来賓挨拶　11

シンポジウム：遺伝医療の保険診療への道程　15
-遺伝病学的検査および遺伝カウンセリング加算の保険収載をめぐって
1）臨床遺伝の立場から　福嶋義光（信州大学）　15
2）行政の立場から　待鳥詔洋（厚生労働省保険局医療課）　24
3）小児先天代謝異常の立場から　奥山虎之（国立成育医療センター）　27
4）神経内科の立場から　辻　省次（東京大学）　30

ワークショップ：課題解決のための提言案の作成　33
1）組織の構築と診療の流れ　33
2）遺伝医学教育　38
3）遺伝学的検査:標準化，人材育成，ネットワーク　42
4）出生前診断への対応　57
5）発症前診断への対応　60
6）認定遺伝カウンセラーの役割　69

総合討論　73

参加者を対象としたアンケート内容・結果　83

第６回連絡会議　参加施設名簿　91

第６回連絡会議　参加者名簿　94

第７回全国遺伝子医療部門連絡会議　開催予定　96

第６回　全国遺伝子医療部門連絡会議　プログラム

主催校：北里大学
大会長：高田史男（北里大学臨床遺伝医学）
場　所：北里大学白金キャンパス
日　時：2008 年 11 月 22 日（土）

全体スケジュール　11:30-12:30　総会（維持機関会員施設代表者会議，昼食あり）
13:00-18:20　連絡会議
18:30-20:00　懇親会

＜連絡会議プログラム＞

13:00-13:05　開会挨拶　高田史男（総合司会）

13:05-13:10　北里大学病院長　挨拶　藤井清孝

13:10-13:40　来賓挨拶
文部科学省　高等教育局医学教育課長　新木一弘
厚生労働省　保険局医療課長　佐藤敏信
日本人類遺伝学会　理事長　中村祐輔

13:40-13:50　維持機関会員制度の発足に際して（総会報告）
全国遺伝子医療部門連絡会議理事長　福嶋義光（信州大学）

13:50-15:30　シンポジウム：遺伝医療の保険診療への道程　座長：高田史男（北里大学）
-遺伝病学的検査および遺伝カウンセリング加算の保険収載をめぐって
臨床遺伝の立場から　福嶋義光　（信州大学医学部遺伝医学・予防医学教授）
行政の立場から　待鳥詔洋　（厚生労働省保険局医療課長補佐）
小児先天代謝異常の立場から　奥山虎之　（国立成育医療センター臨床検査部長）
神経内科の立場から　辻 省次　（東京大学医学部神経内科教授）

15:45-17:00　代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）
1）組織の構築と診療の流れ　福嶋義光（信州大学教授）
2）遺伝医学教育　高田史男（北里大学准教授）
3）遺伝学的検査:標準化，人材育成，ネットワーク　野村文夫（千葉大学教授）
4）出生前診断への対応　斎藤加代子（東京女子医大教授）
5）発症前診断への対応　戸田達史（大阪大学教授）
6）認定遺伝カウンセラーの役割　小杉眞司（京都大学教授）

17:15-18:15　総合討論：ワークショップで示された提言案の検討　座長：野村文夫，高田史男
各遺伝子医療部門で行なうこと
関連学会に要望すること
国の機関に要望すること
その他

18:15-18:20　閉会の辞

第６回全国遺伝子医療部門連絡会議　総会議事録

日　時：2008 年 11 月 22 日（土）11：30　-　12：30
場　所：北里大学白金キャンパス薬学部１号館 1604　会議室

出席者
理事長：福嶋義光（信州大），
理事：　斎藤加代子（女子医大），戸田達史（大阪大），小杉眞司（京都大），野村文夫（千葉大）
高田史男（北里大，第６回大会長），玉置知子（兵庫医大，第７回大会長）

事務局：関島良樹（信州大，事務局長），大畑尚子（北里大），涌井敬子（信州大，事務局）
藤本容子（ソーテリア）

維持機関会員代表：

矢部　一郎	北海道大学病院	大江　瑞恵	藤田保健衛生大学医学部病院
渡辺　光法	弘前大学　医学部附属病院	茶野　徳宏	滋賀医科大学　附属病院
渡辺　博	獨協医科大学病院	滝　智彦	京都府立医科大学　附属病院
有波　忠雄	筑波大学　附属病院	宮崎　彩子	大阪医科大学　附属病院
難波　聡	埼玉医科大学病院	難波　栄二	鳥取大学　医学部附属病院
中山　智祥	日本大学医学部付属板橋病院	山口　清次	島根大学　医学部附属病院
渡邉　淳	日本医科大学　付属病院	丸山　博文	広島大学病院
五十嵐　隆	東京大学　医学部附属病院	前田　和寿	徳島大学病院
古川　洋一	東京大医科学研究所附属病院	江口　真理子	愛媛大学　医学部附属病院
小崎　健次郎	慶応義塾大学病院	日下　隆	香川大学　医学部附属病院
大屋敷　純子	東京医科大学　附属病院	井原　健二	九州大学病院
花岡　一成	東京慈恵会医科大学附属病院	井上　貴仁	福岡大学病院
竹下　直樹	東邦大学医療ｾﾝﾀｰ 大森病院	藤井　智恵子	久留米大学　医学部附属病院
浜之上　はるか	横浜市立大学医学部附属病院	大田　明英	佐賀大学　医学部附属病院
大貫　優子	東海大学　医学部付属病院	松本　正	長崎大医学部歯学部附属病院
久保田　健夫	山梨大学　医学部附属病院	浜口　和之	大分大学　医学部附属病院
後藤　清恵	新潟大学　医歯学総合病院	山口　昌俊	宮崎大学　医学部附属病院
仁井見　英樹	富山大学　附属病院	阿南　隆一郎	鹿児島大学　医学部附属病院
新井田　要	金沢大学　医学部附属病院	後藤　雄一	国立精神・神経センター
柿沼　宏明	金沢医科大学病院	森崎　隆幸	国立循環器病センター
米田　誠	福井大学　医学部附属病院	吉橋　博史	神奈川県立こども医療ｾﾝﾀｰ
堀田　喜裕	浜松医科大学　附属病院	上道　知之	公立学校共済　近畿中央病院
深尾　敏幸	岐阜大学　医学部附属病院	道和　百合	聖隷浜松病院
渡辺　宏久	名古屋大学　医学部附属病院	坂爪　悟	群馬県立小児医療センター

委任状提出：

旭川医科大学病院	高知大学　医学部附属病院
群馬大学　医学部附属病院	産業医科大学病院
自治医科大学　附属病院	琉球大学病院
聖マリアンナ医科大学病院	国立国際医療センター
聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院	埼玉県立小児医療センター
名古屋市立大学　医学部附属病院	千葉県こども病院

議　事

議事に先立ち，本総会は維持機関の三分の二以上が出席しており，成立していることが確認された．

１．全国遺伝子医療部門連絡会議の歩みについて

福嶋理事長から全国遺伝子医療部門連絡会議の発足からこれまでの経緯について（別紙１）の紹介，当日配布された第 1~5 回の合冊の内容と利用のための手引き（別紙２）についての説明，最後に現在の登録施設状況（73 施設からの登録があり，そのうち大学病院 63 施設，その他 10 施設）の報告があった．

２．会則案について

会則案（別紙３）が全文読み上げられ，承認された．

３．役員案について

理事会提出の役員案（理事長：福嶋義光，理事：小杉眞司，斎藤加代子，戸田達史，野村文夫，事務局長：関島良樹）が承認された．

４．理事会申し合わせ事項（別紙４）についての報告があり，承認された．

５．会計について

予算案が承認された．ただし本会において正式に発足したため，予算案・決算案は次回の連絡会議に詳細を報告して諮ることが承認された．監事は国立精神・神経センターの後藤雄一氏と埼玉医大の大竹明氏に依頼することが承認された．

６．活動内容について：

年１回の会議での情報交換のみならず，維持機関会員への調査企画や，会員間の協力，厚労省・文科省への働きかけなど活動の多様化，活発化を目指す．今回の総会において日本医科大学附属病院ゲノム先端医療部の渡邊淳氏から「個人の遺伝情報に応じた医療の実現化プロジェクト（第２期)」への協力要請についての発言があった．

７．連絡会議の登録方法について

今後とも参加は事前登録とすることが確認された．

８．第 7 回連絡会議について

玉置知子次期会長から第 7 回連絡会議の準備状況について下記の通り報告された．なお今後，内容については随時ホームページで案内する．

日時：2009 年 11 月 28 日（土）
場所：兵庫医科大学講義室
内容：医学教育を中心としたプログラムを検討中．ワークショップの数を多くすることも企画しており，2009 年 8 月ごろに案を提出する．

９．事務局は引き続き信州大学とするが，事務作業・事務連絡等の一部をソーテーリアに依頼する．
ホームページを立ち上げ，様々な情報を掲載する．

【ホームページＵＲＬ】　http://www.idenshiiryoubumon.org/
【事務連絡先】ソーテーリア
〒260-0021　千葉市中央区新宿 2-3-18　パルフェボーテ 601 号
TEL 043-306-3391　　FAX 043-306-3381
E-mail: idenshiiryou@soteria.cc

（別紙１）

全国遺伝子医療部門連絡会議の歩み

平成 14 年度（2002 年度）厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業)「遺伝子医療の基盤整備に関する研究（主任研究者：古山順一)」の分担研究として，2003 年１月に特定機能病院等（80 大学病院および５国立医療機関）を対象に「遺伝子医療に関する調査」を行った．その結果，すでに 36 施設において，遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を中心とする遺伝子医療を行う部門が設立されており，設立を準備している施設をあわせると 64 施設に達していた．しかしながら，これらの遺伝子医療部門においては，組織作りの問題，担当者の問題，診療費の問題，診療録の問題，倫理的問題など，多くの解決すべき問題があることも明らかになった．そこで，関係者が協議した結果，我が国における遺伝子医療の向上を目的として，各施設間の情報交換，意見交換を行う「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催することになった．

第１回から第５回の概要は以下に示す通りである．なお，第１回と第２回は厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業)「遺伝子医療の基盤整備に関する研究（主任研究者：古山順一)」，第３回～第５回までは厚生労働省科学研究費補助金先端的基盤開発研究事業「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究（研究代表者：福嶋義光)」のサポートを得て開催した．また，本連絡会議は日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会および日本遺伝子診療学会の後援を受けている．

第１回（大会長：福嶋義光）　2003.11.29（土）　東京：日本教育会館
参加施設：50 施設（43 医育機関），参加者：69 名

第２回（大会長：小杉眞司）　2004.12.18（土）　京都：京都大学芝蘭会館
参加施設：64 施設（49 医育機関），参加者：116 名

第３回（大会長：斎藤加代子）　2005.11. 5（土）　東京：東京女子医科大学
参加施設：73 施設（56 医育機関），参加者：144 名

第４回（大会長：戸田達史）　2006.11.18（土）　大阪：大阪大学銀杏会館
参加施設：62 施設（51 医育機関），参加者：117 名

第５回（大会長：野村文夫）　2007.11.17（土）　千葉：千葉大学けやき会館
参加施設：59 施設（49 医育機関），参加者：112 名

本連絡会議で発表，討議された内容は報告書にまとめ，すべての大学病院，国立高度医療機関に送付するとともに，HP 上に公開した<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>. この報告書には，わが国の遺伝子医療の現状が記載されているだけではなく，各施設における問題解決のための手がかりとなる事項も含まれており，多くの施設で利用されている．

本連絡会議を開催するたびに，出席者から強く要望されていた遺伝カウンセリング料創設の要望書を 2007 年 9 月，厚生労働省に提出した．その結果，平成 20 年度診療報酬改定において，13 疾患の遺伝病学的検査を行った後の遺伝カウンセリングという非常に限定的なものではあるが，遺伝学的検査の際の遺伝カウンセリング（臨床遺伝学の専門的知識を持つ医師による心理社会的支援）が，保険診療として認められた．これはわが国の遺伝子医療の発展にとって，大きな第一歩であり，本連絡会議の活動の成果の一つである．

過去５年間の本会議への各施設の出席状況を次ページに示す．これらの活動実績を基礎に，本連絡会議の活動をより活発化させるため，平成 20 年度より維持機関会員制度を発足させることが第５回連絡会議で決定された．今回，全国の大学病院および臨床遺伝専門医制度研修施設に維持機関会員としての登録を呼びかけたところ，2008 年 11 月 17 日現在，計 71 施設（大学病院：61 施設，その他：10 施設）が登録し，第６回連絡会議が開催されることとなった．

（別紙２）

全国遺伝子医療異部門連絡会議報告書（第１回～第５回）の記載内容の分類と目次

1）組織の構築と診療の流れ

「遺伝子医療に関する調査（2003.1実施）」結果報告	第１回	ｐ．23-36
「遺伝子医療に関する調査（2006.9実施）」結果報告	第４回	ｐ．67-77
遺伝子医療部門の現状と問題点（指定発言）	第１回	ｐ．　6-15
新たに設置された遺伝子医療部門の現状紹介	第２回	ｐ．　8-15
GW:遺伝子医療部門の運営等について	第２回	ｐ．43-45
GW:遺伝子診療における診療システムの問題	第４回	ｐ．31-33
総合討論		ｐ．53-54
GW:遺伝子医療部門の人材	第４回	ｐ．41-46
総合討論		ｐ．59-60
GW:受付から初回GCまで，フォローアップ	第５回	ｐ．36-44
GW:医師以外の人材	第５回	ｐ．27-32

2）遺伝医学教育

GW：遺伝医学教育の現状，モデルコア，医師国家試験	第５回	ｐ．55-67

3）遺伝学的検査:標準化，人材育成，ネットワーク

国立成育医療センター遺伝子検査取扱規程	第１回	ｐ．11-13
遺伝学的検査の現状（稀少疾患，匿名化，保険適用外等）	第２回	ｐ．32-37
DNAチップ，遺伝的リスク算出ソフト	第３回	ｐ．20-25
遺伝学的検査の保険適用と今後の課題	第４回	ｐ．21-25
GW：遺伝学的検査，研究から診療に向けてのギャップ	第４回	ｐ．47-52
総合討論		ｐ．60-62
遺伝子検査の標準化と人材育成	第５回	ｐ．21-22

4）出生前診断への対応

GW:出生前診断の倫理的問題	第４回	ｐ．34-36
総合討論		ｐ．57-58
GW:出生前診断の希望への対応	第５回	ｐ．45-50

5）発症前診断への対応

神経難病の発症前診断，社会文化的側面	第４回	ｐ．　8-12
遺伝性神経難病ケア	第４回	ｐ．17-20
GW:発症前診断の倫理的問題	第４回	ｐ．37-40
総合討論		ｐ．56-57
GW:発症前診断の希望への対処	第５回	ｐ．51-54

6）認定遺伝カウンセラーの役割

総合討論	第１回	ｐ．15-18
認定遺伝カウンセラー制度（案）	第１回	ｐ．53-57
認定遺伝カウンセラー制度の現状	第２回	ｐ．19-25
認定遺伝カウンセラー制度	第３回	ｐ．11-15
認定遺伝カウンセラー制度とその周辺	第４回	ｐ．14-16

7）その他の記載内容

・ ガイドライン
　　各種ガイドライン制定の意義　第３回　ｐ．　5- 8
　　遺伝医学関連 10 学会ガイドライン　第１回　ｐ．58-71
　　厚労省，日本医学会，日本衛生検査所協会等　第４回　ｐ．63-65
　　第５回　ｐ．10-12

・ 診療録の取り扱い，電子カルテへの対応　第１回　ｐ．18-19

・ 診療費，遺伝カウンセリング料，遺伝学的検査料
　　遺伝カウンセリングの費用負担　第１回　ｐ．19-20
　　GW:費用負担の問題　第４回　ｐ．27-30
　　総合討論　ｐ．53-54

・ 地域および病院内のネットワーク
　　地域および病院内でのネットワーク　第１回　ｐ．20-21
　　施設内及び地域への浸透　第５回　ｐ．33-35

・ 臨床遺伝専門医制度　第１回　ｐ．37-47
　　第２回　ｐ．16-18
　　第３回　ｐ．　9-10

・ 各種研修セミナープログラム　第１回　ｐ．48-52

・ 遺伝医療における情報リソース　第２回　ｐ．26-31

・ チーム医療　第３回　ｐ．16-19

・ サポートグループとの協働　第５回　ｐ．68-71

・ 厚生労働省への要望書　第５回　ｐ．13-14

（別紙３）

全国遺伝子医療部門連絡会議会則

第１章　総則
（名称）
第１条　本会は，全国遺伝子医療部門連絡会議　The Japan’s National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する．（以下，本会という．）
（組織）
第２条　本会は全国の大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門を維持機関とし，次の構成員からなる．
（１）正会員　　維持機関の構成員
（２）個人会員　　本会の趣旨に賛同し，理事会の承認を受けた者

第２章　目的及び事業
（目的）
第３条　本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち，学術的・社会的事柄に関する情報交換，並びに構成員相互の意見交換を図り，もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする．
（事業）
第４条　本会は前条の目的を達成するために，次の事業を行なう．
（１）　年１回以上の総会及び大会の開催
（２）　会誌の発行
（３）　その他本会の目的を達成するために必要な事業

第３章
（役員）
第５条　本会に次の役員を置く．役員は通常総会において選出する．
（１）　理事長　　１名
（２）　理事　　若干名
（３）　監事　　２名
（４）　大会長　　１名
（理事長）
第６条　理事長は，本会を代表し，理事会を組織して，業務を総括する．
（理事）
第７条　理事は，本会の事業につき理事長を補佐し，または代行する．
（監事）
第８条　監事は，理事会に出席し，会務を監査して，総会に報告する．
（大会長）
第９条　大会長は総会及び大会を主催する．
（任期）
第 10 条　役員の任期は２年とし，再任を妨げない．

第４章　総会
（総会の組織）
第 11 条　総会の組織は，維持機関代表者及び役員によって構成される．
（総会の開催）
第 12 条　総会は通常総会及び臨時総会とする．
（１）　通常総会には，維持機関代表者及び役員が出席し，大会開催期間に行なう．
（２）　臨時総会は必要に応じて，理事長が招集し，維持機関代表者及び役員が参加する．
（総会の審議事項）
第 13 条　通常総会は次の事項を審議する．
（１）　予算及び決算に関すること
（２）　総会及び大会に関すること

（3）　本会則の改正に関すること
（4）　その他，本会の運営に関すること
（総会の議長）
第 14 条　議長には大会長をもってあてる．
2　大会長に事故がある時は，理事長が仮議長となり，議長を選出する．
（定足数及び表決）
第 15 条　通常総会は，維持機関代表者の３分の２以上の出席（委任状を含む．）により成立する．
2　通常総会の議事は，出席代表者の過半数をもって決する．可否同数の時は議長の決するところとする．
3　維持機関の代表者が出席できない時は，維持機関が任命した代理者が表決権をもって出席することができる．

第５章　会計
第 16 条　本会の経費は，会費その他の収入による．
（年会費）
第 17 条　維持機関の年会費は５万円とする．
2　個人会員は大会参加費を負担する．
（会計年度）
第 18 条　本会の会計年度は，毎年４月１日に始まり翌年３月 31 日に終わる．

第６章　事務局
第 19 条　本会に事務局をおく．
2　事務局に，事務局長１名及び事務局員若干名をおく．

第７章　会則変更等
（会則変更）
第 20 条　本会則の変更には，通常総会において出席した維持機関代表者の３分の２以上の同意を必要とする．
（雑則）
第 21 条　本会則に定めてある条項の他，必要事項は理事会が定め通常総会において承認を得る．

附則
1　本会則は，平成 20 年４月１日から施行する．
2　本会の事務局は，信州大学医学部附属病院遺伝子診療部内に置く．

全国遺伝子医療部門連絡会議役員選任細則

１．理事長は，理事会において選任し，通常総会で承認を得る．
２．理事は以下の方法で選任する．
　（1）前期，現，次期大会長は理事とする．
　（2）その他理事会は理事候補者を推薦し，通常総会において承認を得る．
　（3）理事長は必要があると認めた場合には，２名まで理事長指名理事を任命できる．
３．監事は，理事会で２名選任し，通常総会で承認を得る．
４．大会長は，総会及び大会を主催する維持機関が指名する．（総会及び大会を主催する維持機関は理事会の推薦に基づき，通常総会で選任する．）

附則
１．本細則は，平成 20 年４月１日から施行する．
２．本会則および細則の施行を開始する時の理事は，第１回（平成 15 年）から第５回（平成 19 年）までに開催された全国遺伝子医療部門連絡会議の世話人が務める．
３．本会則に則った総会及び大会が開催されるまで，第１回（平成 15 年）から第５回（平成 19 年）の全国遺伝子医療部門連絡会議の代表世話人が理事長代行を務める．

（別紙４）

理事会申し合わせ事項

・ 維持機関会員の要件

1）大学病院等の医育機関

2）国立高度医療機関（国際医療センター，がんセンター，循環器病センター，精神・神経センター，成育医療センター，長寿科学医療センター）

3）臨床遺伝専門医制度・研修施設

4）臨床遺伝専門医制度・研修施設となることを計画中の病院

5）認定遺伝カウンセラーを養成するための修士課程を有する大学・大学院

・ 個人会員の要件

1）遺伝子医療部門と関係のある者

2）遺伝子医療の提供に関係のある者
（遺伝学的検査関係者，遺伝カウンセリング担当者，等）

◦ 原則として，個人会員は上記 1）と 2）とし，事前に理事会の承認を得る

◦ 個人会員からは参加費 5000 円を徴収．報告書の参加者名簿に氏名を掲載するが，報告書は郵送しない（報告書の内容はＨＰに公開するため）

・ 運営方針

1）事務局は信州大学医学部附属病院遺伝子診療部　とするが，
事務連絡先は下記とする．

ソーテーリア（担当：藤本容子）
〒260-0021　千葉市中央区新宿2-3-18
パルフェボーテ 601
TEL：043-306-3391
FAX：043-306-3381
E-mail ： idenshiiryou@soteria.cc

2）原則として，総会，大会は毎年 11 月，または 10 月に開催する．

◦ 総会，大会までに次年度の大会長を決定する

◦ 2 月に前年の大会の報告書を維持機関に郵送するとともにＨＰ公開

◦ 4 月に維持機関に年会費の請求書を送付

◦ 8 月末までにプログラムを決定する

◦ 9 月中旬，プログラム送付および維持機関からの参加者登録受付開始
プログラムを連絡会議ＨＰに公開，個人参加申込受付
後援３学会にプログラム情報を送付，各学会ＨＰへの掲載を依頼

◦ 10 月中旬，参加者登録締切

◦ 11 月，大会開催

3）連絡会議専用のＨＰを作成し，報告書その他，連絡会議に関係する文書を掲載する．
2008 年 11 月 22 日オープン予定
将来的には参加申込等もネットを介して行なう．

4）全国遺伝子医療部門連絡会議はあくまでも「遺伝子医療部門」の代表者による「連絡会議」なので，連絡会議の直前に行なわれる総会は各部門の代表者１名のみが出席し，会務等についての議決を行なう．代表者ワークショップにおいても，「遺伝子医療部門」の代表者がラウンドテーブルに着席し，討論の中核を担い，その他の出席者は，オブザーバーとして参加することを原則とする．しかし，実際の議事の進め方については，モデュレーターに一任する．

5）代表者ワークショップのモデュレーターは理事が務める．また，モデュレーターはその所属施設の者の中から代表者ワークショップの記録係を指名する．

6）連絡会議の討論内容はテープおこしをし，報告書に記載する．代表者ワークショップの内容も公開が原則であるが，運用はモデュレーターに一任する．

・ 活動内容

1）「本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち，学術的・社会的事柄に関する情報交換，並びに構成員相互の意見交換を図り，もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする.」という会則に則った活動を行う．

2）連絡会議の開催，および連絡会議報告書の作成．

3）各種調査の企画・実施，および他機関の行う調査への協力

4）国，厚生労働省，文部科学省，学会，諸団体等への働きかけ

5）報告書，HP 等による広報活動

HP の内容	公開するページ
	維持機関会員のみのページ

6）その他

開会挨拶，病院長挨拶，来賓挨拶

大会長　開会挨拶：高田史男

北里大学病院遺伝診療部の高田と申します．皆様，本日はお寒い中，かつ３連休の初日という貴重なお休みの日にお集まりいただきまして誠にありがとうございます．

今回で第６回目となります全国遺伝子医療部門連絡会議ですが，後ほど福嶋理事長からご紹介がありますように，この度「維持機関会員制度」という新しいシステムを導入しました．今回はその第１回目ということで本会議を開催させていただきます．

さて，ここ２年ばかりの間に私たち遺伝医療に関わる者にとりましての大きなエポックメイキングな出来事として，ご承知のように遺伝医療が一部保険収載されるようになった点が挙げられます．13 疾患の遺伝子診断と遺伝カウンセリング加算の保険収載は，保険医療全体の中でみれば小さな出来事かもしれませんが，これは遺伝医療がわが国の医療として市民権を得つつある１つの象徴的な出来事となりましたのと同時に，具体的な前進を示す一里塚になったとも言えます．

今大会におきましては，私は大会長としてこの流れを，殊に具体的な経緯についての情報を，せっかく北から南から集まって下さった多くの先生方と是非とも共有したいと思い，シンポジウムを企画させていただきました．

またワークショップということで遺伝医療の組織の構築と診療の流れ，遺伝医学教育，遺伝学的検査，出生前診断，発症前診断，認定遺伝カウンセラー，こういったテーマでそれぞれ小グループに分かれてご討議いただき，最後の総合討論でそのまとめなどを行いたいと思っております．

会に先立ちまして皆様の資料の中にアンケート用紙がございます．お帰りになります前に是非ともご記入いただき，受付に御投函いただきたいと存じます．

また，この会の終了後に懇親会がございますので，皆様是非ご参加頂きたいと思います．会の運営上，別途会費をご負担いただかなくてはなりませんがよろしくご了承下さい．

では，ただいまより，連絡会議を始めさせていただきたいと思います．

ありがとうございました．

北里大学病院長　挨拶：藤井清孝

北里大学の病院長をしております藤井でございます．本日は遠路，たくさんの方々にこの北里大学白金キャンパスにお集まりいただきまして本当にありがとうございます．全国大学医学部，あるいは附属病院，あるいは全国の著名な施設の遺伝診療の専門の方に多数お集まりいただきましたこと厚く御礼申し上げます．また本日は文部科学省医学教育課長の新木様，厚生労働省保険局医療課課長補佐の待鳥様，日本人類遺伝学会理事長の中村様，多数の方々においでいただきまして重ねて厚く御礼申し上げます．

第６回になります全国遺伝子医療部門連絡会議の資料を拝見いたしましたところ，第１回から５回まで信州大学，京都大学，東京女子医科大学，大阪大学，千葉大学といったところでたくさんの方々にお集まりいただき，立派な討論あるいはその後の提言など，いろいろな実績をあげられましたことを心より敬服申し上げます．今回第６回を北里大学で開催させていただきますことを，私ども北里大学の一員として大変光栄に存じますと共に本当にありがたく思っております．高田をはじ

めとする北里大学病院の遺伝診療部門の活動もある程度評価されているものと厚く御礼申し上げます.

今回のプログラムを拝見いたしまして現在の遺伝診療部門のいろいろな現状，問題点，皆様方もご専門の方々ばかりなので釈迦に説法ということになりますが，討論していただいて情報を共有，今後の改善，社会への提言，行政へのお願い等，いろいろなことがあると思いますので是非，本日一日どうぞよろしくご討論お願いしたいと存じます.

簡単ですが今回のご参会への御礼と共に本会の発展をお祈りしたいと存じます．どうもありがとうございました.

来賓挨拶

文部科学省 高等教育局 医学教育課長：新木一弘

ご紹介をいただきました文部科学省医学教育課長 新木と申します.

第６回全国遺伝子医療部門連絡会議がかくも盛大に行われますことをまずもって心からお祝い申し上げます．また，この会議が平成 14 年度に始まった研究班から既に６回を数える盛大な会議になるまでの歴代の学会長の皆様，また今回の会を主催なさいます高田先生，更に関係者の皆様に心から敬意を表する次第でございます.

私はこの７月まで厚生労働省で臨床研究の倫理指針というものを作る仕事を担当しておりました．その中でこの遺伝子関係の基礎研究，また臨床研究，さらに予防，診断，治療とあらゆる面で遺伝子の関係のことが話題になっており，それが応用への期待と共に大変倫理的に社会，医学，医療に与える大きな問題があるということを実感してまいりました．そのような中でこの会議が全国遺伝子医療部門連絡会議として全国の主要な研究者の皆様が参加し，ご討論をなさるということをお聞きしまして大変有意義な，また大変タイムリーなことだと思っている次第でございます．このような会議を通じまして是非，遺伝子医療，遺伝子医学が社会へアクセプトされるような，国民に納得していただけるようなかたちで今後，適正に発展をしていく，そのための重要な機会になりますことを心から祈念しております.

最後になりますが本会議が今後ますますご発展なさることを，ご参会の皆様方の研究，診療がますます発展なさることを心から祈念いたしまして，甚だ簡単ではございますがご挨拶とさせていただきます．本日は誠におめでとうございました.

厚生労働省 保険局 医療課長：佐藤敏信（代読 同課長補佐：待鳥詔洋）

本日は医療課長の佐藤が急用のため，課長補佐をしております私，待鳥が代理でコメントをお読み致します.

平素より厚生労働行政，保険医療行政に種々にご支援，ご指導賜り厚く御礼申し上げます．本日はお招きいただきながら一身上の都合により代理での挨拶となりましたことをお詫び申し上げます．さて，昨今の医療技術の向上により種々の遺伝学的検査法が開発され，遺伝情報を診療の場面で利用する機会が増えており，医療報酬においても平成 18 年度より遺伝性進行性筋ジストロフィー遺伝子検査が保険収載され，平成 20 年度より栄養障害型表皮水泡症，家族性アミロイドーシス，

先天性 QT 延長症候群，脊髄性筋委縮症，中枢神経白質形成異常症，ムコ多糖症Ⅰ型，ムコ多糖症Ⅱ型，ゴーシェ病，ファブリ病，ポンペ病などの遺伝子検査や遺伝カウンセリング指導が保険収載されました．その後，先進医療においてもいくつかの遺伝子検査が新たに承認されました．それらの技術の発展はめざましいものがあります．今後，遺伝子技術がますます発展するものと考えられますが，診療報酬に於いてもこれら遺伝子技術の適切なあり方を踏まえつつ，しっかりと対応していきたいと考えております．

次回の診療報酬改定に向けて皆様方にはなお一層のご指導，ご鞭撻をお願い申し上げたく存じます．本日はお招きいただきありがとうございました．今後ともよろしくお願い申し上げます．医療課長 佐藤敏信．以上でございます．

日本人類遺伝学会　理事長：中村祐輔

本日は後援組織の１つであります日本人類遺伝学会を代表してご挨拶を申し上げます．

この会議は６回になり，今回いろいろなご苦労をいただきました高田先生にはこの場を借りて御礼申し上げます．

遺伝医療と遺伝子医療というのは１字の違いでありますが，かなり大きな意味の違いがあります．私は１年前に日本人類遺伝学会の理事長に就任いたしました．遺伝医学，遺伝学の目的は親から子へ受け継ぐ遺伝現象の解明と共に遺伝子および個体の多様性を解明することにあります．ヒトゲノム解析研究の成果の一つとして，人の多様性を色々な医療に応用する，すなわち個別化医療があります．それを考えないと今後の医療は成り立たないと考えております．これまでの遺伝医療も遺伝子医療もどちらかというと産婦人科・小児科を中心としたかたちで進められてきました．しかし今，ファーマコジェネティクスという分野を含めると全ての診療科で遺伝子医療というものが重要になってまいります．現在では６０万箇所の遺伝子多型を調べることが簡単に出来るようになってきています．アメリカのベンチャー企業 “23andMe” では，一般からお金を募ってたくさんの遺伝子多型を調べて病気の予防や診療をする，といったようなビジネスを既に始めております．そういう意味でみると日本の遺伝子医療というのはどちらかというとルールが曖昧なままに非常に難しい段階を迎えているように思います．

更に世界を見回してみるとパーソナルゲノムシークエンスというものが既に始まっております．１か月前にワトソン・クリックのワトソン博士が私のところに訪れ，話をしましたが，アメリカでは完全に自分で自分のゲノムの配列を持つことを前提にしたいろいろな取り組みが始まっております．有名な病院では 10 年後に患者さんが個人のゲノムの情報を持つということを前提に，医療の体系の中にどのような形で取り組んでいくのかということが既に基礎レベル，病院レベルで話をされているわけです．

そういう観点からすると今後，この分野は急速に発展いたします．発展することを前提に倫理的な問題，科学的な妥当性の問題，それを誰がどういう形で利用していくのかという多くの問題を抱えていると私自身とらえております．当然，差別につながらないような教育が必要であるし，現在の日本のように遺伝学がまともに教えられていない状況で遺伝医学の問題は基礎がないところに積み上げていかなければならない，という大きな課題を抱えていると思います．そういった意味で今回から機関会員制度で多くの大学が本連絡会議に参画し発展していくことは，将来に向けた課題を検討していく上でも非常に重要な意味を持っていると思います．

これまではどちらかというと医療の現場を追いかけていく状態でありましたが，将来に向けて備

えるということもこの会議で, 是非とも議論していただき, 今後, 遺伝子の情報が正しく利用され, それが患者さんにベネフィットをもたらすような形へと繋げていただくことを祈念いたします. ここに多くの先生, 関係者の皆様方お集まりいただき非常にありがたく思っております. この場を通して正しい遺伝子医療が普及していくことを願って本日の挨拶の言葉に代えさせていただきます. どうもありがとうございました.

シンポジウム「遺伝医療の保険診療への道程」
遺伝病学的検査および遺伝カウンセリング加算の保険収載をめぐって

1）臨床遺伝の立場から

福嶋義光（信州大学医学部遺伝医学・予防医学）

私自身は小児科医で，染色体異常症を中心に研究・診療を行ってきたというバックグラウンドをもつ臨床遺伝専門医であるが，臨床遺伝の立場から今回の保険収載の決定をどのように考えているか，なぜ今まで遺伝カウンセリングは保険診療として認められてこなかったのかについて私見を述べさせていただきたい．

遺伝情報の特殊性により，研究および診療についてのガイドラインが整備されてきた．それと同時に全国遺伝子診療部門会議にご参加いただいている先生方にご協力いただいた遺伝子医療部門のアンケート調査を行った結果が今回の保険診療化と連動していると感じる．すなわち，アンケート調査の結果は，国の言っている指針，ガイドラインと大きく対峙していることが明らかになり，昨年，平成 19 年 9 月に全国遺伝子医療部門連絡会議として，厚生労働省に要望書を提出した．そして今回，限定的ながら遺伝カウンセリング加算が認められた．今後どういうことをしていくべきか，私なりの意見を述べる．

１．遺伝カウンセリングが保険収載されてこなかった要因　（私見）

遺伝カウンセリングの保険収載は我々の悲願だったにも関わらず，保険収載がされてこなかった要因として以下が考えられる．

①　保険診療の原則：　医療＝治療.

「診断するだけでは意味がない」　（厚生労働省）

保険診療というのは治療だ，医療は治療だと，治療ということは治すということが医療であって，診断するだけでは意味が無い．例外的な事例が増えてきているが，原則は「医療イコール治療」ということが我が国の保険診療では言われ続けてきたことである．

②　情報提供の必要性は遺伝の問題に限らない.

「親切な医師の話とどこが違うのか？」　（厚生労働省）

遺伝カウンセリングには情報提供が含まれているが，適切な情報提供の必要性というのは遺伝の問題に限らない，親切なお医者さんの話とどこが違うのか？　ということも，厚労省から言われ続けてきた．

③　遺伝カウンセリングを必要とする人はマイノリティー：国民全体の要望になりにくい.

不妊カウンセリング　＞　遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングを不妊カウンセリングと比較して考えてみよう．遺伝カウンセリングは単一遺伝子疾患を対象として行うことが多い．稀な病気が多いため，それぞれの患者さんの声がまとまりにくく，常にマイノリティーで，国民全体の要望になりにくい．それに比べ不妊の問題については心理的な負担があり悩みも深いということが多くの人に理解しやすい．したがって，不妊カウン

セリングの必要性は広く国民の声になりやすく政策としての予算措置をとりやすい.

④ 遺伝カウンセリングは小児医療・産科医療のみに関係するものという誤解.

遺伝カウンセリングは歴史的に先天異常を中心に行われてきたといった経緯から，それが必要なのは小児医療・産科医療だけというような根強い誤解がある.

⑤ 遺伝カウンセリングは出生前診断（＝選択的中絶＝優生思想）に道を開くもの.

遺伝カウンセリングは，出生前診断に道を開くもので，出生前診断はイコール選択的中絶イコール優生思想に結びつくという誤った認識から厚生労働省の医療政策の場には全く出てこない.

⑥ 長年 「遺伝相談」の名のもとに保健サービスの一環として実施.

医療としての位置づけがあいまい.

遺伝カウンセリングは長年，遺伝相談という名のもとに保健サービスの一環として保健所などで無料の医療サービスとして行われてきたという経緯があり，医療としての位置づけがあいまいだった.

⑦ 遺伝カウンセリングの標準化，客観的評価が困難.

遺伝カウンセリングはコミュニケーションであるため，その標準化，客観的評価が難しく，予算措置をする場合にも，どういう場合に，どのような時に点数をつけるか困難，などの問題もあったと思われる.

２．遺伝情報の特殊性

遺伝情報には生涯変わらない情報（不変性），将来を予測できる可能性（予測性），患者だけではなく，家系で同じ遺伝子情報を共有しているという可能性（共有性）という特殊性があるため通常の医療情報・臨床情報と異なる対応が必要になる.

３．*ガイドラインの整備* 研究から診療へ

① ガイドラインの整備

これらの特殊性を考慮して色々なガイドラインが作られた.2000 年から始まったミレニアムプロジェクトが契機となり，研究を適切に行うため，文部科学省・厚生労働省・経済産業省から「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（３省指針)」が 2001 年に出された．それとともに，診療に関わるガイドラインとして，日本人類遺伝学会を中心とする遺伝医学関連 10 学会が「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003）を公表した．また，検査受託のガイドラインとして日本衛生検査所協会が 2001 年にガイドラインを公表した．2001 年の 3 省指針は，①個人情報保護法に対応する必要性，②ユネスコが 2003 年に出した「ヒト遺伝子情報に関する国際宣言」，を踏まえ，見直しが行われた.

ヒトゲノム・遺伝子解析に関連して当初公表された指針・ガイドライン
1)研究:文部科学省･厚生労働省･経済産業省「ヒトゲノム･遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001)
2)診療：遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003）
3)検査受託：日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」（2001）

以上を受けて文部科学省・厚生労働省・経済産業省の 3 省で，研究についての指針の見直しが行われ始めた．ユネスコ国際宣言では「ヒト遺伝情報は特別な地位を有する．将来がわかる可能性，子孫・家族・集団などに影響を与える可能性があるため，遺伝カウンセリングは必須で当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきだ」と述べられた．3 省指針の見直しでは「人間の尊厳の尊重」というスローガンのもとに，「啓発活動による国民・社会の理解の促進」が謳われている．遺伝カウンセリングはこの部分に入り，3 省指針では様々な形で「遺伝カウンセリング」という言葉が出てくる．

②　3省指針における「遺伝カウンセリング」についての記載

（1）研究機関の長の責務

「研究機関の長の責任としては，適切な遺伝カウンセリング体制の整備が求められる.」

（2）研究責任者の責務

「研究責任者の責任としては，遺伝カウンセリングの考え方について研究計画書に記載しなければならない.」

（3）インフォームド・コンセント

インフォームド・コンセントに関しては,「遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない」という記載がある．

これらの記載はあくまでも研究における指針の中に存在するのみであって，一般診療の場における遺伝情報の扱い方についてはその当時はまだ全く国としてディスカッションは進んでいなかった．研究領域では，3 省指針に遺伝情報の特性に配慮した規定が設けられているにもかかわらず，診療の場面における遺伝情報の扱い方については，遺伝医学関連 10 学会のガイドラインにゆだねられていた．

そのため平成 16 年 9 月 16 日に３省指針の改正を検討していた委員会は，厚生労働省の「医療機関における個人情報のあり方に関する検討会」に以下を申し入れた．

①ユネスコ宣言にもあるように，医療機関の個人情報保護の適用，遺伝情報が適切に扱われるよう検討する必要があるのではないか.

②医療機関においても，厚生労働省としても，きちんとしたルールを定めて対応する必要があるのではないか.

③遺伝学的検査を行う場合には，遺伝カウンセリングのあり方についても，検討する必要があるのではないか.

その結果，平成 16 年の 10 月に出された「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」の中の 10 番目の項目として,「遺伝情報を診療に活用する場合の取り扱い」という項が設けられ，ここに関連学会・関連団体との定めるガイドラインを参考とすべきであることが明記されるとともに医療機関が遺伝学的検査を行う場合には，臨床遺伝学の専門的知識を持ち，本人及び家族の心理支援を行うことができる者により，遺伝カウンセリングを実施する必要があるということが記載された．

医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン

平成 16 年 10 月　厚生労働省

10．遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については，遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質，疾病の発症等に関する情報が含まれるほか，生涯変化しない情報であること，またその血縁者に関わる情報でもあることから，これが漏えいした場合には，本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある．したがって，検査結果及び血液等の試料の取扱いについては，UNESCO 国際宣言，医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定めるガイドラインを参考とし，特に留意する必要がある．

また，検査の実施に同意している場合においても，その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり，疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど，本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い．したがって，医療機関等が，遺伝学的検査を行う場合には，臨床遺伝学の専門的知識を持ち，本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により，遺伝カウンセリングを実施する必要がある．

４．遺伝子医療部門アンケート調査

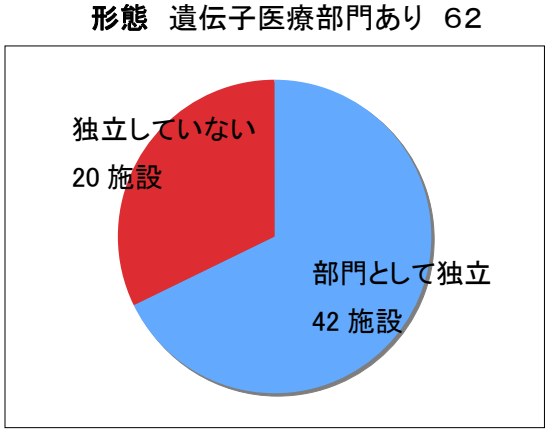
平成 18 年（2006 年）に全国遺伝子医療部門連絡会議を通じて遺伝子医療部門のアンケート調査を行った．125 施設に送り，回答のあった 85 施設中（67.2%），遺伝子医療部門があるのが 62 施設だった．これを大学病院だけに限ってみると，遺伝医療部門があるのが 54 施設，ないのが 2 施設，無回答が 14 施設だった．無回答の施設のうち 2 大学にはすでに遺伝子医療部門が設立されていたので，2006 年の時点で我が国の大学病院の 70%には遺伝子医療部門が設立されていることがわかった．

【設立時期】

設立時期としては，2000 年までに遺伝子医療部門が設立されていたのは，12 施設のみであったが，2001 年には 21 施設，2002 年には 32 施設，2003 年には 39 施設，2004 年には 52 施設，2005 年には 56 施設，そして調査を行った 2006 年には 62 施設と，遺伝子医療部門を設立する大学・施設が急増している．これは，2001 年に公表された３省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」において，遺伝子解析を行う研究機関にあっては，遺伝カウンセリング体制の整備に努めるべきであることが記載された影響が大きいと考えられる．

【形態】

部門として独立している施設 42 箇所と，小児科や産科などの中に設立されて全体の遺伝子医療の機能を担うというところが 20 施設という結果だった．



【名称】

名称については「遺伝カウンセリング」,「遺伝子診療」,「遺伝診療」,「遺伝医療」,あるいは「遺伝相談」,「遺伝外来」,「遺伝科」,「ゲノム診療」,「臨床遺伝診療」,「オーダーメイド医療」,など様々だが,機能としては同様の活動を行っていると考えられた.

【診療費】

遺伝カウンセリングの診療費については,以下のような結果だった.

①自費診療を行っている施設が最も多く 47 施設

②保険診療の中で,初診料・再診料だけで行っている施設が 10 施設

③その他が 6 施設

自費の場合は,1 回 1 時間あたり約 3,000 円から 8,000 円の範囲で,3,000 円から 6,500 円が多かった.具体的に初診時 2 時間,再診時 1 時間の場合,私立の A 病院だと初診時に約 2 万円かかり,再診時には 1 万円.別の国立大学の病院の場合は初診時が 6,300 円,再診時に約 3,000 円であった.

【遺伝学的検査の費用負担】

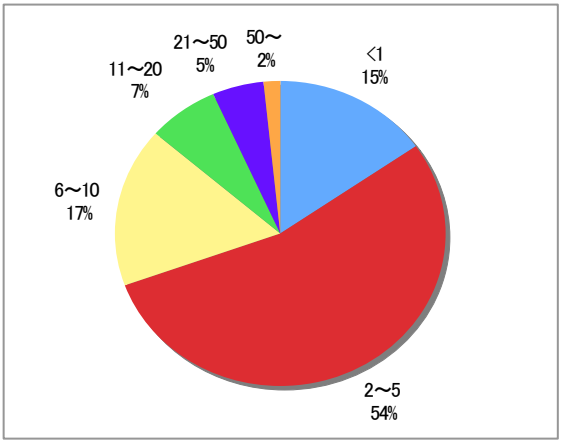
遺伝学的検査については研究として行っているところが多く,クライエントから自費徴収している施設が 15 施設あった.他施設に依頼をする場合でも研究費から支出している施設が非常に多いという状況が明らかになった.

【来院者数】

ひと月あたりの来院患者数は,

①1 人以下,②2～5 人,③6～10 人,④11～20 人,⑤21～50 人,⑥50 人以上という回答があり,これを合計すると全国の遺伝子医療部門への総受診者数は 400～500 名／月になる.全体の予算として一人 1 万円と想定した場合でも,月に 500 万円程度しかかからず医療費全体から見ると遺伝カウンセリング加算を認めても,それほど大きな影響はないことが今回の調査で明らかになった.

ひと月当たりの来院者数



【診療時間】

診療時間としては,非常に丁寧に行われていて,初診時で 1 時間半程度かかっている.再診時でも 45 分以上はかかっているということが多く,非常に丁寧な診療が行われているということがわかった.

【現在の問題点】

同時に行ったアンケートでは以下のような問題点が指摘された.

①専任スタッフがいないこと

②専属の看護師や臨床心理士の確保が困難

③遺伝カウンセリング料が適正でなく，医療経済的に成り立たない
④採算がとれない，診療科になるのが困難
⑤労力の割に収入が少ない
⑥保険診療としての遺伝カウンセリングが認められていない
⑦院内に周知されていない
⑧病院内の理解を得て，他の科との連携が深まることが最大の課題

５．指針・ガイドラインと実態との乖離

《平成 18 年度の進行性筋ジストロフィー遺伝子検査の保険収載》

平成 18 年度に進行性筋ジストフィー遺伝子検査の保険収載が行われた．これは我が国で初めて生殖細胞系列変異を明らかにする遺伝学的検査の保険診療化であり，平成 18 年の 4 月 1 日から適用になった．

しかしながら平成 18 年 1 月の段階では，「進行性筋ジストロフィーでは，デュシェンヌ，ベッカー，福山型の患者に対して PCR 法を用いて，診断の目的で行った場合に限り，患者一人につき１回限り算定する」という記載にとどまり，ガイドラインを遵守するということが述べられていなかった．

６．要望書提出

これをうけ，遺伝カウンセリングの一環として検査が行われないと様々な問題が起きてくることが予想され，日本人類遺伝学会理事長名で平成 18 年 3 月に厚生労働省保健局医療課に進行性筋ジストロフィーの DNA 診断についての要望書を提出した．

平成 18 年 3 月 3 日

厚生労働省保険局医療課　御中

日本人類遺伝学会理事長　新川詔夫

「進行性筋ジストロフィーの DNA 診断」についての要望

平成 18 年１月 25 日付の文書（中医協　総−２−１）で，進行性筋ジストロフィーの DNA 診断が高度先進医療から保険適応となることを知りました．遺伝子レベルの正確な診断が保険適応になることは，全国の本症の患者・家族・関係者にとって大きな朗報です．一方で，「進行性筋ジストロフィーの DNA 診断」は生殖細胞系列の遺伝情報（生涯変化せず，血縁者も関係しうる遺伝情報）を明らかにする遺伝学的検査であることから，適切な判断の出来る医師・専門家のいない場所で検査だけ行われれば，患者さんおよび御家族にも無用の混乱を起こすことが危惧されます．したがって，「進行性筋ジストロフィーの DNA 診断」を行う医療施設にあっては，厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24 告示) の第 10 項目の「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」(参考資料１)，および，このガイドラインに引用されている遺伝医学関連 10 学会（日本遺伝カウンセリング学会，日本遺伝子診療学会，日本産科婦人科学会，日本小児遺伝学会，日本人類遺伝学会，日本先天異常学会，日本先天代謝異常学会，日本マススクリーニング学会，日本臨床検査医学会（以上五十音順），家族性腫瘍研究会）の「遺伝学的検査に関するガイドライン」，さらに日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」を遵守し，遺伝カウンセリングの一環として実施する必要があると考えます．

つきましては，特掲診療料の施設基準等の欄に次頁の記載を加えて下さいますよう要望致します．

７．限定的な遺伝カウンセリング加算

要望書の提出後，具体的な施設要件には至らなかったものの，厚労省のガイドラインおよび関連学会によるガイドラインを遵守することという一文が盛り込まれた．同時期に東京大学の辻省次先生のご尽力により先進医療分野にも色々な進展があり，93 番目に認められた先天性銅代謝異常症＝ウィルソン病の遺伝子検査についての施設基準として初めて遺伝カウンセリング体制の重視という項目が設けられた．これについては厚労省に対して質問があり，その回答として平成 18 年 11 月 9 日に厚労省保険局医療課長から各地方の社会保険事務局長宛に「先進医療の施設基準にかかる事務処理等の留意事項について」という通達のなかに，ここで述べられる遺伝カウンセリング体制とは「遺伝学的検査に関するガイドライン（遺伝医学関連 10 学会による）に則した遺伝カウンセリングが実施される体制である旨」を関係者に対し周知徹底してほしいと記載されている．

その当時，先進医療として認められた生殖細胞系列の遺伝学的検査は以下であった．

番号	先進医療技術名
12	培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る）
14	溶血性貧血症の病因解析及び遺伝子解析診断法（先天性溶血性貧血に係るものに限る）
22	性腺機能不全の早期診断法（小陰茎，停留睾丸，尿道下裂，半陰陽，原発性無月経，生理不順，多毛又は性染色体異常に係るものに限る）
27	血小板膜糖蛋白異常症の病型及び病因診断（血小板無力症又はベルナール・スーリエ症候群に係るものに限る）
33	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断（アンチトロンビン欠乏症，第VII因子欠乏症，先天性アンチトロンビンIII欠乏症，先天性ペバリンコファクターII欠乏症又は先天性プラスミノゲン欠乏症に係るものに限る）
35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断
37	栄養障害型表皮水泡症のDNA診断
38	家族性アミロイドーシスのDNA診断
40	マス・スペクトロトリーによる家族性アミロイドーシスの診断（トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る）
43	不整脈疾患における遺伝子診断（先天性QT延長症候群に係るものに限る）
48	成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る）
55	ミトコンドリア病のDNA診断（高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る）
57	神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞踏病，脊髄小脳変性症，球脊髄性筋萎縮症，家族性筋萎縮性側索硬化症，家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る）
58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断
63	特発性男性不妊症又は性腺機能不全症の遺伝子診断
64	遺伝性コプロポルフィリン症のDNA診断
72	高発がん性遺伝性皮膚疾患のDNA診断（基底細胞母斑症候群又はカウデン病に係るものに限る）
77	家族性アルツハイマー病に遺伝子診断
79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断
85	ケラチン病の遺伝子診断（水疱型魚鱗癬様紅皮症又は単純型表皮水泡症その他の遺伝子異常に係るものに限る）
93	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（ウィルソン病，メンケス病又はオクシピタルホーン症候群に係るものに限る）
96	CYP2C19遺伝子多型検査に基づくテーラーメイドのヘリコバクター・ピロリ除菌療法（ヘリコバクター・ピロリ感染を伴う胃潰瘍又は十二指腸潰瘍に係るものに限る）

今回，20 年度の保険収載の際に酵素補充療法が可能になった先天代謝異常疾患５疾患の遺伝学的検査がすべて認められた．（上記表中の 12）

その際，昨年 19 年 9 月に遺伝カウンセリング料についての要望を全国遺伝子医療連絡部門会議から厚生労働省に提出した．その趣旨は保険診療あるいは先進医療として認可された遺伝学的検査

で厚労省ガイドライン・遺伝医学関連 10 学会ガイドラインを遵守するように求めることは遺伝カウンセリングを実施しなければいけないということでありながら，その受け皿となる施設では遺伝カウンセリングを自費で行っている割合が 2／3 にのぼり，それは大きな矛盾である．遺伝カウンセリングは生涯不変の遺伝情報についての不安，悩み，苦悩に直面しているクライアントに対して高度な知識と経験を有する臨床遺伝専門医が最新の遺伝医学的情報を集め，クライアントにそれをわかりやすく伝えるとともに，他の職種の人々とチームを組んで心理・社会的支援を行う非常に時間と手間とストレスのかかる医療行為である．

遺伝カウンセリング料は初診料・再診料に含まれているというのが従来の厚労省の見解であるが，それは論外であると言わざるを得ない．そこで遺伝カウンセリングが保険診療として行えるよう特定診療料に加えることを要望した．その根拠として以下のようなプロセスを想定し積算を試みた．

【遺伝カウンセリングのプロセス】

1) 予約受付時およびその前後にクライエントからの情報を収集する（主に臨床遺伝医療部門の看護職等が担当する．電話等によりクライエントと連絡をとる．**通常 30 分以上**かかる）
2) 面談前に臨床遺伝専門医が最新医学情報および実施可能な医療対応等に関する情報を収集し，説明資料を作成する（最新の情報をインターネット，成書から収集するとともに，実施可能な医療対応に関する情報（遺伝学的検査の実施施設の情報など）を収集し，クライエントへの説明資料を作成する．**最低 1 時間**は必要）
3) クライエントと面談する（複数のスタッフが面談に参加する．主に臨床遺伝専門医からの情報提供と認定遺伝カウンセラーや遺伝看護師等のスタッフによる心理社会的支援がなされる．**通常 90〜120 分**は必要）
4) クライエントとの面談後の遺伝カウンセリング記録の記載（臨床遺伝専門医の記録 **30 分**以上，看護師等の記録 **30 分**以上）
5) 臨床遺伝医療部門に関係するスタッフによる検討会（適切な遺伝カウンセリングが行なわれたかどうかを検証し，記録に残す.）

遺伝カウンセリング料　　1,275 点
遺伝カウンセリング料が 1,275 点（12,750 円）であることの積算根拠

医師の時給を 3,000 円，看護師等の時給を 1,500 円とする

・予約受付時の対応	看護師等	1,500	x	0.5 時間	=	750
・面談前の準備	臨床遺伝専門医	3,000	x	1.0 時間	=	3,000
・面談	臨床遺伝専門医	3,000	x	1.5 時間	=	4,500
・面談	看護師等	1,500	x	1.5 時間	=	2,250
・面談後の記録等	臨床遺伝専門医	3,000	x	0.5 時間	=	1,500
・面談後の記録等	看護師等	1,500	x	0.5 時間	=	750

今回，平成20年度に初めて遺伝カウンセリングが診療報酬改訂に導入されたことは喜ばしいが，遺伝カウンセリング加算は月 1 回 500 点であり，それも今回は 13 疾患の遺伝学的検査を行ったのちに遺伝カウンセリングを行った場合のみに遺伝カウンセリング加算を認めるという限定的な内

容である．

平成 18 年度診療報酬改訂で進行性筋ジストロフィーの遺伝子検査が保険収載された．一方で，ガイドラインによって遺伝学的検査が行われる際には遺伝カウンセリングが必要だと記載された．しかし，全国遺伝子医療部門連絡会議の調査結果では，全国ほとんどの大学病院では遺伝カウンセリングを自費診療として行っている．それは混合診療にあたるのではないかという矛盾から，今回 13 疾患について遺伝医学的検査を行った場合には遺伝カウンセリング加算が認められたという経緯である．

「遺伝カウンセリング加算」保険収載の問題点

１）遺伝カウンセリング加算は「遺伝病学的検査」（13 疾患）を行なった後の検体検査判断料であり，多くの遺伝カウンセリングは従来通り，自費診療としての位置づけである．

２）検査結果に基づいて療養上の指導を行なった場合に算定することになっている．しかしながら自律性を尊重して「指導」を行うべきではない，という本来の遺伝カウンセリングの趣旨とは異なる．また患者（発症者のみ）が対象で，遺伝の問題で悩む人＝家族などが直接の対象となり得ない．よって患者の血縁者の悩みに対応する遺伝カウンセリングは従来どおり自費診療の扱いとなってしまう．

３）遺伝カウンセリング担当者の要件が不明確である．臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーが関与することが望ましい．

８．今後に向けて

しかしながら遺伝カウンセリングが初めて保険収載された意義は大きく進歩である．今後は「検体検査判断料」のみではなく「技術料」「医学管理料」としての認可を目指す方向で働きかけていきたい．

2）行政の立場から

待鳥詔洋（厚生労働省保険局医療課）

１．平成 20 年度の診療報酬改定について

診療報酬改定は中央社会保険医療協議会（中医協）で決まる．以前は改定率等も中医協で決めていたが，最近は内閣で決めることになった．

社会保障審議会，保険部会，医療部会があり，そのなかに基本方針や骨子等が決められ，その中の枠組みで改定率を踏まえた中で，中医協が診療報酬を決めていく流れになっている．今回の改定率は内閣でマイナスの 0.82％と，依然としてマイナス改定だった．しかしながら，診療報酬の本体においては 0.38％のプラスで，若干ながらのプラス改定になった．

薬価は 1.2％のマイナスだった．それを踏まえ中医協で 10 月以降，計 24 回，週に 2 回ペースで議論し，その中で実際の診療報酬について検討された．緊急課題への対応を重点的に評価する主な項目として，産科・小児科の問題や勤務医負担軽減，救急医療，後期高齢者などが挙げられた．

そのなかで一点だけ病院勤務医支援について重要な項目として挙げられて，これについては先ほど 0.38 と言った医科のプラス財源,医科の財源とすると 0.42％相当になるが,この 0.42％相当は，1 千億円強にあたる．これをすべて病院の勤務医対策にふりむけた．しかしながら，それでもなお足りないので,診療所から追加的な財政支援 400 億円強を出し,合計で 1,500 億円を病院につけた．その中で具体的な支援策として，外来管理加算，デジタル映像化処理加算，検査の判断料，処置の包括化などに 400 億円強を出した．

遺伝子関連では平成 18 年度に，進行性筋ジストロフィー遺伝子検査が保険収載された．同年 3 月に日本人類遺伝学会から要望書の提出があり，その中に厚生労働省の医療介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン，関係学会の遺伝学的検査に関するガイドラインを重視するようにという指摘が盛り込まれていた．この中に遺伝カウンセリングについての要望もあり，これを受けて平成 20 年の診療報酬改定につながっていっている．

２．保険収載のプロセス

まず医療技術はどのような経路で保険収載されるかを説明する．なんらかの技術があったとすると，それが保険に収載されるには 2 通りのケースがあると．ひとつは「先進医療」で，もうひとつは「その他の技術」として中医協の下にある診療報酬調査専門組織・医療技術評価分科会で検討される．

【先進医療】

先進医療というのは，毎年 1 月か 12 月頃に先進医療専門家会議で，どの技術が保険にふさわしいか，先進医療として継続するのか，それとも削除するのかということを検討する．それをふまえて中医協で審議した上で保険導入される．

【その他の技術】

もうひとつは,「その他の技術」として技術評価分科会において検討される．こちらは大体，改定の前年の夏，7 月か 8 月頃までに学会から要望として上げられてくるもの，内保連や外保連を経

由して上げられてくるものが多い．それを医療技術評価分科会でとりまとめる．その下に設置されたワーキンググループでスクリーニングして重要なものを絞り込み，最終的に 1 月頃の医療技術評価分科会の議論で保険収載の候補について意見を出し，それを受けて中医協で保険収載を決定する．

以上，2 通りの経路がある．

３．遺伝病学的検査

今回，先進医療から入ってきた医療技術はまとめて D006－4 に「遺伝病学的検査 2000 点」として保険収載した．平成 18 年に保険導入したのは，（ア）デュシェンヌ型，（イ）ベッカー型，（ウ）福山型筋ジストロフィーである．平成 20 年に導入したのは，（エ）栄養障害型表皮水疱症，（オ）家族性アミロイドーシス，（カ）先天性 QT 延長症候群，（キ）脊髄性筋萎縮症，（ク）中枢神経白質形成異常症，（ケ）ムコ多糖症Ⅰ型，（コ）ムコ多糖症Ⅱ型，（サ）ゴーシェ病，（シ）ファブリ病，（ス）ポンペ病である．

留意事項通知のところに，上記（ア）から（ク）までに対する検査は，PCR 法，DNA シーケンス法，FISH 法，サザンブロット法で，（ケ）から（ス）までについては酵素活性測定法，DNA シーケンス法，培養法で行うよう通知された．

また検査の実施にあたっては厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」，関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守するよう記載がある．

ここに遺伝カウンセリングの要件等も記載されており，当然，先進医療でやってきたときも遺伝カウンセリングの要件というのを施設基準の中に盛り込んであった．遺伝カウンセリングが，実際に保険の中で行う必要性が高まってきたものと考えている．

４．遺伝カウンセリングの評価

以上をふまえて中医協総会で平成 20 年 2 月 13 日に「遺伝カウンセリングの評価」について記載された．その基本的な考え方は「医療機関が遺伝病学的検査を行う場合には臨床遺伝学の専門的知識を持ち，本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者が，遺伝カウンセリングを実施する必要があることから，遺伝カウンセリング実施について評価を行う」である．具体的には検体検査判断料へ遺伝カウンセリングに係る加算を新たに創設し，遺伝カウンセリング加算　500 点（月 1 回）とした．算定要件は「遺伝カウンセリング加算を要する治療に係る十分な経験を有する常勤の医師が，遺伝病学的検査を実施し，その結果について患者や，その家族に対し情報提供を行う際に遺伝カウンセリングを実施した場合に算定できる」「ガイドラインを遵守する」である．

これをふまえて D024 として検体検査判断料で，注 4 の加算，注加算と記載して「別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして，この D006-4 の遺伝病学的検査を実施して，その結果について患者または，その家族に対し遺伝カウンセリングを行った場合には 500 点を加算する」と告示された．

５．施設基準

厚生労働大臣が定める施設基準には，告示と（留意事項）通知があり，留意事項通知は告示の中身の説明と思って頂きたい．

この施設基準の告示には「（１）当該保険医療機関内に遺伝カウンセリングを要する治療に係る

十分な経験を有する常勤の医師が配置されていること．（2）当該カウンセリングを受けた全ての患者又はその家族に対して，それぞれの患者が受けたカウンセリングの内容が文書により交付され，説明がされていること．」が記載されていて，留意事項通知中に（1）遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を３年以上有する常勤の医師が 1 名以上配置されていること．（2）遺伝カウンセリングを年間 20 例以上実施していること」が記載されている．

６．まとめと今後の問題点

以上の経緯から平成 20 年 4 月に遺伝カウンセリング加算が導入された．現在の遺伝カウンセリングについては，遺伝病学的検査をやった患者さんに対してしか加算ができない．福嶋義光教授が「今後の課題」として指摘したことは実際の問題として認識している．

現場からの要望を学会等からくみあげる制度というのが「診療報酬調査専門組織・医療技術評価分科会」であり，ここで改定時にどういった技術を入れていけばいいかということを検討している．中医協の医療技術評価分科会の動きを注意して，要望を提出して頂きたい．

遺伝医療に関わる皆様方の中にはなかなか保険診療が進まないというようなジレンマがあったと思うが，今回，遺伝カウンセリングが保険収載されたのはそこに風穴を開ける意味では，非常に私としても重要なことであったのではないかと認識している．ただ実際の現場ではそれでも，問題等が起こると思われる．それについては適宜，保険局医療課などに学会や連絡会議等を通じて要望を提出して頂き，厚生労働省としても適切に判断していきたいと考えている．

3）小児先天代謝異常の立場から

奥山虎之（国立成育医療センター臨床検査部）

１．はじめに

今回，発表の機会をお与えいただいた北里大学の高田先生に深謝いたします.

先天代謝異常症というのは，希少遺伝性疾患であり，その低い頻度のゆえに，遺伝カウンセリングを含めた適切な診療を提供できる医師が非常に少ないという特徴がある．先天代謝異常症については，酵素活性測定などの生化学的診断が確定診断となる場合がほとんどで，確定診断のためにDNA診断を必要とすることは少ない．しかし，遺伝子変異に関する情報は，保因者診断，発症前診断，出生前診断としての意義が高い．出生前診断以外の早期発見方法として，新生児マススクリーニングがあり，これも広い意味で言えば遺伝学的検査ということになる．また診断後の治療選択も重要である．治療法が確立したとはいえその治療法には限界や副作用もあり，どういった治療法を選択するかはこれからの大きな問題であり，臨床研究によるエビデンスの積み重ねが必要である.

２．先天代謝異常症遺伝学的検査の保険収載の経緯・意義と問題点

（保険収載の経緯）保険収載の背景として（１）先進医療「培養細胞による先天代謝異常症の診断の見直し」と，（２）ポンペ病，ムコ多糖症Ⅰ，Ⅱ，Ⅵ型の酵素製剤の早期国内承認の実現が大きな背景にある．今回保険収載されたのはムコ多糖症Ⅰ型，Ⅱ型，ゴーシェ病，ファブリ病，ポンペ病の5疾患である．酵素診断が遺伝病学的検査とされたことも重要な点である．先進医療あるいは高度先進医療は，保険診療の枠内で一定の自費診療を認め将来的に保険診療へと移行できるかどうかを検討することであるが，培養細胞による先天代謝異常診断については 10 年以上の継続した課題であったこともあり，今年の先進医療の見直しにおいて疾患を限定して保険診療に移行させることになった.

また，日本における薬の承認において，ドラッグラグ（海外で薬剤が承認された後，日本で治験審査を経て承認されるまでの期間）が通常4年から5年もかかることが問題になっている．ライソゾーム病酵素製剤の中で，ムコ多糖症Ⅰ型，Ⅱ型，Ⅵ型，ポンペ病の酵素補充製剤に関しては海外治験データでの優先審査により承認を得ることになり，予想以上に早く日本に導入できた．約 1 年で，ムコ多糖症Ⅰ型のアウドラザイム，ポンペ病のマイオザイム，ムコ多糖症 Ⅵ 型のナグラザイム，ムコ多糖症Ⅱ型のエラプレースの承認が得られた．これらに関してはムコ多糖症親の会，ポンペ病家族会，顧問医，厚生労働省の医薬食品局審査管理課の尽力があった．これが，今回ライソゾーム病の5疾患の保険収載が可能になった経緯である.

（保険収載の意義）今回，限定的ではあるものの保険収載された事がわが国において必要な医療と認識されたことになると考えられる．また現実的な問題として大きいのは検査センターの参入である．先天代謝異常症の診断に必要な遺伝学的診断は大学等の研究室レベルで小規模に実施されてきたが，この保険収載を契機として大手の検査センターが新規項目としてライソゾーム病を加える動きがあり，検査の信頼性・継続性を考えると極めて好ましい動きである.

（問題点）**問題点としては，診療報酬の規定および 10 学会ガイドラインのいずれもが現状のライソゾーム病診療にそぐわない点があるということである．**まず診療報酬改定で述べられている遺伝カウンセリングと 10 学会ガイドラインでいう「遺伝カウンセリング」とはかなりニュアンスが違うということが挙げられる．10学会ガイドラインでは，検査前の充分な遺伝カウンセリングが必要であると述べられているが，診療報酬のほうでは検査後の療養上の指導を目的としたものと述べられていることはかなり大きな違いである．また診療報酬点数が比較的低めに設定されており，検査センターでの大規模受託に関して言えば，費用的にみて酵素診断は

実施可能だが，DNA検査においては厳しいという点も問題である．さらに，10 学会ガイドラインも，治療できない疾患の遺伝学的検査を重点的に対象としている感があり，ライソゾーム病５疾患にそのまま適応できるものではない．

３．あたらしいガイドラインの試み

日本先天異常学会では，ライソゾーム病５疾患について学会としてのガイドライン作成を試みた．以下，「日本先天代謝異常学会保険収載されたライソゾーム病５疾患の遺伝病学的検査および遺伝カウンセリングの実施に関するガイドライン」(LSDガイドライン)の概要について述べる．まず誰が検査の説明や遺伝カウンセリングを行うかについてであるが，診療報酬の方では常勤医師となっており，10 学会ガイドラインでは臨床遺伝専門医が行うのが望ましいとなっている．しかし，どちらも不完全であり，LSDガイドラインでは「当該疾患の診療経験の豊富な医師」が主体となって行うこと，その際，臨床遺伝専門医であることは望ましいが必須ではないという立場をとっている．それは，臨床遺伝専門医の資格を持つ先天代謝異常症専門医がわずかしかいないという現状を考えてのことである．すなわち，当該疾患の診療経験が豊富な医者が認定遺伝カウンセラーなど遺伝カウンセリングに詳しいコメディカルスタッフと共同で遺伝カウンセリングを行う事が推奨されるとしている．

このガイドラインを補足すると，「当該疾患の診療経験に乏しい医師が臨床遺伝専門医の資格があるという理由だけで遺伝カウンセリングを行うことは厳に慎むべきことである」との意向がある．これは，かつて計画されたファブリ病の大規模疫学研究の教訓に基づいている．福嶋，小杉，千代ら先天代謝異常の経験が皆無に近い臨床遺伝専門医が発端者の家族内診断のために遺伝カウンセリングチームを作って活動しようとした経緯がある．この愚行は，プロジェクトリーダーの賢明な判断で行われずに済んだが，こういう事だけは絶対に繰り返してはいけないという貴重な教訓を残した．希少疾患の場合，診療経験のある医師が必ずしも日本全国に分布しているわけではないので，その診療においては，経験の浅い医師が担当せざるを得ない部分もあるが，その場合は可能な限り，専門医と主治医が密接な連携を持って診療に当たる必要がある．それは，遺伝カウンセリングにおいても変わらない．

またLSD ガイドラインは，ライソゾーム病のような治療法が確立している上記５疾患では，早期発見に治療上のメリットがあり，患者が小児であっても積極的に早期診断を行うメリットがあることを伝える必要があることを指摘している．遺伝子診断は成人になってから自由意思でやるべきだといわれているが，早期発見，早期治療的介入にメリットがある疾患に関しては診断を積極的に行うことを躊躇してならない．

さらに，ガイドライン，将来の自由意思の保護という観点から，原則として未成年者の保因者診断を本人の同意を得ずに行う事は避けるべきであるという点である．これは，10 学会ガイドラインにも述べられていることであるが，LSD ガイドラインではファブリ病保因者診断では必ずしも適切とはいえないということも述べている．すなわち，ファブリ病の場合，女性保因者は発症のおそれがあり，早期からの酵素補充療法が有用である可能性もあるので，未成年者であっても発症早期の遺伝病学的検査は考慮されるべきであると記述している．

４．おわりに

専門性の高い診療を専門医が行うことに異を唱える者はいないであろう．遺伝カウンセリングも然りである．しかし，遺伝医療という面での経験も遺伝カウセリングをよりよく行うためには必要なことである．したがって，遺伝カウンセリングを担当する専門医が遺伝医療の経験に乏しい場合は，認定遺伝カウンセラーなどのコメディカルスタッフとチームを組んで行う必要がある．

［補足］「日本先天代謝異常学会保険収載されたライソゾーム病 5 疾患の遺伝病学的検査および遺伝カウンセリングの実施に関するガイドライン」は，日本小児科学会雑誌 2009 年 3 月号に掲載予定です．また，今回，高田先生のご依頼もあり，この会議に講演者として参加しました．しかし，国立成育医療センターとしては，各医療機関の長に対して「献金」を要求するこのような連絡会議の存在意義がどこにあるのかはなはだ疑問に思っております．施設内の関係各位と協議し，「貴重な国の資金をつぎ込んでまで参加する必要を認めない」という結論に達しましたことを申し添えます．

4）神経内科の立場から

辻 省次（東京大学医学部神経内科）

先進医療は，先進的な医療を，保険診療との併用を認める形で実施できるように導入されたものである．先進医療は，普及の状況を評価した上で，保険導入を実現していくことを目指したものであり，今年度，神経内科領域の遺伝子診断に関連して，家族性アミロイドーシス，脊髄性筋萎縮症，中枢神経白質形成異常症，ライソゾーム病の遺伝子診断が保険収載された．同時に，「検体検査判断材料として臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行った」場合に遺伝カウンセリング加算を加えることができるようになった．ここで述べられている「検体検査判断材料として臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行う」ことは，診療現場において遺伝子診断を進める上で大切な点である．ただし，本来の遺伝カウンセリングとは，かなり内容のことなるものを「遺伝カウンセリング加算」と表現している点で，現場で少なからず困難を招いていることに留意すべきである．

これまでに先進医療として認められてきた遺伝子診断の各項目について，本年度，保険収載すべき項目の検討が行われた．この中で，常染色体優性遺伝性の遅発成人型の神経疾患については，遺伝子診断を実施するにあたって，患者，家族に対して十分な説明のもとにインフォームドコンセントを得る必要があり，医療現場において，十分な準備を進めていただくことが大切であると考えられたことから，今回は見送り，今後 2 年間でこれらの整備状況を見ながら，次回の機会に保険収載の検討を行うのがよいという判断がなされた．

このような背景から，日本神経学会では遺伝子診断についてのガイドラインの作成を進めており，今年度中には発刊する予定である．このガイドラインでは，神経内科診療におけるガイドラインという位置づけを明確にした内容となっている．すなわち，神経内科診療において行われる発症者の診断確定，あるいは鑑別していくための遺伝子診断を主な対象として位置づけている．一方で，発症前診断や出生前診断などについては，臨床遺伝の専門家との連携をしながら遺伝カウンセリングを提供していくように説明してあり，あまり深く立ち入っては扱っていない．

神経内科領域では，遺伝性神経疾患の多くについてその病因遺伝子が同定され，神経内科診療において遺伝子診断の持つ役割が大きくなってきている．例えば，家族性に舞踏運動を呈する疾患はハンチントン病に限らず数多くの疾患を鑑別していく必要があり，遺伝子診断に当たっては，神経内科診療に通じていることが必須となる．さらに，神経疾患の中には，遺伝子診断を行って初めて診断が確定できる疾患というのが少なくなく，神経内科診療において遺伝子診断の持つ意義，役割は大きい．一方で臨床的に可能性が高いと考えて遺伝子診断を行った場合であっても結果としては疾患が除外されることになる場合もあり，遺伝子診断は鑑別診断をすすめる上での重要な検査の１つとしても位置づけられる．

神経内科疾患は，神経難病と呼ばれるように，まだ， 根本的な治療法が確立していない疾患も含まれるが，何よりも重要な点は，診断の確定によりその疾患に関する症状や臨床経過，治療法，療養上の対処法など，その疾患に関する正確で有用な情報が提供できることである．遺伝子変異に関しては，変異の種類に基づき重症度や臨床病型などが予測可能な場合があり，この点でも遺伝子診断の意義がある．ただし，CAG リピート病などのように，症例全体を分析すれば，伸長 CAG リピート数と発症年齢や重症度の間にきれいな負の相関関係が観察されるが，同じリピート数であっても，個別の症例では，発症年齢，重症度にかなりの多様性がみられることに留意する必要がある．さらに，副腎白質ジストロフィーのように，遺伝子変異から臨床病型を予測できない疾患もあり．genotype-phenotype correlation については，疾患毎に正確に把握しておくことが求められる．

遺伝子診断を診療現場で実施していく上で，留意すべき点として，いくつかの課題を指摘しておきたい．第一には，遺伝子診断は，診療の中で適切に位置づけるべきであるという点である．すなわち，遺伝子診断を診療における診断確定へのアルゴリズムの中に組み込むべきであるということである．例えば東大病院神経内科では，脳血管障害と臨床治験を除いた昨年１年間の 240 名の入院症例の中で，遺伝子解析が診療上，有意義であったと考えられる例が 32 例（13%）であった．このように，神経内科診療においては，遺伝子解析の必要性が増してきているわけである．このような背景から，私達は，遺伝子診断に対して幅広い対応ができるように，各種の DNA チップを用いた網羅的なリシーケンシング，カスタム設計の高密度アレイ CGH による欠失/コピー数変化の解析，トリプレットリピート病の診断のためのフラグメント解析などの方法を用いて，疾患毎に診断アルゴリズムを定めている．神経疾患においては，例えば家族性痙性対麻痺では 30 以上の遺伝子座が知られており，診断確定のためには，多数の遺伝子の解析が必要となる疾患が多くあり，網羅的な遺伝子診断が実施できるシステムが必要となる．家族性痙性対麻痺に関しては，DNA チップ，直接塩基配列解析，アレイ CGH を組み合わせることにより，常染色体優性遺伝性家族性痙性対麻痺の 7 割程度について，遺伝子診断に基づいた診断確定ができる状況になっている．このように，神経内科の診療現場では，遺伝子診断が必須のものとなってきており，神経内科診療の中で適切に遺伝子診断を実施できる体制の充実が求められるようになってきている．一方，神経内科医にとって，遺伝子診断を進める上で，臨床遺伝に関する知識，経験の必要性が高まっており，これをどのように実現していくかが課題となっている．現在，日本神経学会が進めている遺伝子診断のガイドラインの策定の必要性もこの点にある．

第２の点は，遺伝子診断に関して「遺伝カウンセリング」が独り歩きしてしまい，診療における遺伝子診断のプロセスが神経内科医の手を離れる結果になっている場合が散見されることである．これまでに述べたように，遺伝子診断は，診療のプロセスの一つとして位置づける必要がある．例えば，ハンチントン病は，家族性に舞踏病を呈する多数の疾患の中の１つに過ぎないわけで，鑑別すべき疾患が多数ある．それぞれの疾患の臨床的特徴も考慮しながら診断を進める必要があり，単にハンチントン病の遺伝子診断をすればよいということでは決してない．臨床症候や画像所見から鑑別すべき疾患は多数存在し，診断のプロセスとして遺伝子診断を実施する必要があるという点では遺伝子診断は臨床検査に近いところがある．今回の保険収載で，「遺伝カウンセリング加算」という言葉が示されたために，遺伝子診断が神経内科医の手を離れて違う立場のところで行われていることが少なくないということについては，よく考える必要がある．特に，「療養上の指導」など，このような病気についての豊富な経験がないとできないことであり，そのような経験がないままに行う「遺伝カウンセリング」は，必ずしも有用なものとは言えないことを認識すべきである．

第３の課題として，我が国での希少性疾患の遺伝子診断，酵素診断などを提供するシステムはどうあるべきか？という点を指摘しておきたい．希少性疾患であるがゆえに，専門家も少なく，数多くの種類がある希少性疾患に対して診断システムを国全体でどのように維持していくか，という点が大きな課題となっている．例えば研究レベルで病因遺伝子を扱っている研究室の場合，遺伝子診断を積極的にやっていただけるが，この段階を過ぎると研究レベルではなく，サービスとして遺伝子診断が求められるようになり，それを継続することが非常に困難になってくる．一方で遺伝子診断を依頼する側としては，依頼すれば無料で実施してもらえるというメリットがあり，大学の研究室にとっても，症例が集積できるという点でのメリットも考慮して，何とか無理をして維持している，というのがわが国の現状である．しかしながら，このような体制は，特定の研究者の献身的な努力に依存しているところもあり，早晩破綻してしまう恐れがある．先進医療は，高度な技術を要する診断法を有償で提供できるシステムであり，将来的に保険収載の可能性があり，この先進医療のシステムに載せていくことが一つの方向性である．一方，先進医療や

保険収載は一つの方向性ではあるが，希少性ゆえに採算の上からは負担が大きい点も課題となる．このようなアプローチ以外にも，国全体で診断の体制を構築していくという別のアプローチも考えられ，希少性疾患の診断を日本でどのように実現していくのかという点について，国全体でしっかりした検討がなされることが強く求められている．

最後に，先進医療で認められている遺伝子診断の実施体制についてであるが，現在のところ，先進医療が承認された医療機関を受診しないと，その検査を受けられないという点で，全国の患者にとっては大きな負担となっている．この点に関しては，他の医療医機関であっても，先進医療が認められている医療機関と連携することによって，検体の送付により先進医療が実施できる方向で厚生労働省医療課の方で制度改訂が進められていて，近く実現する見通しになっている．

以上，先進医療の中の遺伝子診断のいくつかが保険収載された点に関して，現状の分析と検討課題を指摘させていただいた．特に指摘しておきたい点は，「診療における遺伝子診断」をいかに適切に提供していくか，という点であり，この点を大切にして，患者さんにとってできるだけ良い医療が受けられるように努力していくことが求められている．

代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）

ワークショップ　1）組織の構築と診療の流れ

司会：福嶋義光（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）
記録：河村理恵（信州大学医学部　遺伝医学・予防医学）

参加者数：24 名
参加施設：19 施設

自治医科大学，筑波大学，東京慈恵会医科大学，北里大学，東海大学，山梨大学，信州大学，新潟大学，福井大学，名古屋大学，京都大学，愛媛大学，福岡大学，大分大学，鹿児島大学，琉球大学，天使病院，聖隷浜松病院，愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所及び中央病院

当グループでは，参加施設の紹介とともに，参加者が感じている各施設の具体的問題点や課題をあげていただき，共通する課題について討論を行った．

１．参加施設の紹介・各施設の問題点と課題

①信州大学
1996 年に全国に先駆けて遺伝子診療部を発足させ，2000 年に文部省（当時）により，国立大学医学部附属病院の特殊診療科として正式に認められた．

②自治医科大学
2003年から小児科の桃井先生を中心に遺伝カウンセリングを開始. 年間10件くらいのペースで行っている．

③筑波大学
2003 年，2004 年頃から遺伝診療グループが発足．週に 1 件のペースで，年間 50 件程度．
問題点と課題：倫理審査を他施設はどうしているか？

④山梨大学
遺伝子診療部がまだないが，病院長から設立の依頼が出ている．
問題点と課題：どういう風に遺伝子診療部を立ち上げたか？

⑤新潟大学
2006 年 6 月に遺伝カウンセリング外来を開設し，今までに 250 件実施．85%は産科領域．問題点と課題：大学病院以外の医療施設には徐々に遺伝子診療部が認知されているが，大学病院他科の認知度が低い．

⑥福井大学
遺伝子診療部設立を検討中で，病院長と話し合う機会があった．
問題点と課題：どういう風に立ち上げ，活動しているのか？　採算が成り立つのか？　他科との連携はどうしているか？

⑦東京慈恵会医科大学

小児科でファブリー病の酵素補充療法を行っている.
問題点と課題：小児科以外にも遺伝カウンセリングの枠を広げたい.

⑧東海大学
2007 年に遺伝診療科を設立．医学部の講座ではなく，外来枠で産科に属している．週に 4 から 5 件程度で，羊水検査関連のケースが多い．科長は兼務で一人であり，なんとか軌道に乗ってきた．遺伝カウンセリングは神経内科，産婦人科の医師がメインに行っている.
問題点と課題：人材の確保はどうしているか？　専門分野外の遺伝カウンセリングをどうしているのか？　研究から診療へ移行した検査はどうしているか？

⑨愛媛大学
（参加者は 2008 年 4 月に赴任し，遺伝カウンセリングの重要性を医師と勉強中.）
問題点と課題：遺伝カウンセリング体制をどうしているか？（心理士など）

⑩福岡大学
2006 年から遺伝医療室で遺伝カウンセリングを実施し，月に 1, 2 件程度行っている．スタッフは産科，内科，耳鼻科，看護師（兼任），心理士.
問題点と課題：保険適用となっている疾患に関して，他科の先生との連携がとれていない.

⑪大分大学
（参加者は糖尿病内分泌専門.）病院長は遺伝医療部門の立ち上げが必要と言っている.
問題点と課題：遺伝子診療部を立ち上げるにはどうしたらよいか？　診療を目的とした倫理を審査できる場がない．大学内で専門医は一人のみで，医局員が減り遺伝まで手が回らないのが現状.

⑫鹿児島大学
2002 年に遺伝カウンセリング室を開設．心理士が必ず同席している．無料で実施していたが，今年から保険診療あるいは自費診療で行っている.
問題点と課題：アクティブなメンバーの減少と，遺伝カウンセリングに意欲的な医師が減少.

⑬琉球大学
2006 年に遺伝カウンセリング室が設立．月に 1，2 件程度実施．産科からの紹介で，染色体関連のケースが多い.
問題点と課題：院内で遺伝への関心が薄いので，他科との連携から広げている．人材（認定遺伝カウンセラー，看護師）の不足.

⑭天使病院
当科では，先天奇形のケースが多い.
問題点と課題：北海道医療大学にも立ち上げを検討中（現在までに 1 件実施）.

⑮名古屋大学
2003 年に遺伝カウンセリング室を設立．神経内科領域を月に 1 件程度実施．各診療科に遺伝担当医を

置き，主治医とのやり取りを行っている．遺伝カンファを月に1回実施し，勉強会を行っている．
問題点と課題：人材の不足．他施設の組織の構築を聞きたい．

⑯京都大学
担当医の入れ替わりがあった．看護師の要望で，現在は小児科領域の遺伝カウンセリングは小児科枠で行っている．また，第三者的な遺伝カウンセリング（着床前診断）を請け負っている．2（3）名の認定遺伝カウンセラーが活躍している．

⑰聖隷浜松病院
10 年前に臨床遺伝部が設立．遺伝カウンセリングの内容は出生前，神経内科，小児疾患．
問題点と課題：院内での遺伝カウンセリングの認知度が低い．

⑱北里大学
2002 年に遺伝診療部が開設．スタッフは臨床遺伝専門医，大学院生医師，看護師 2 名（兼任），認定遺伝カウンセラー．認定遺伝カウンセラーは遺伝カウンセリングに同席する外，電話対応も行っている．
問題点と課題：他科との連携をどうしているか？

⑲愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所及び中央病院
当院は小児と障害児専門の施設で，臨床遺伝専門医研修施設．遺伝相談は 30 年前から行っている．本会議は個人参加．
問題点と課題：どのように部門を動かしていけばよいか？

２．各施設からあげられた共通する問題点と課題についての討論

はじめに

第1回～第5回全国遺伝子医療部門連絡会議で，遺伝医療の現状について，人材の確保，運営，診療システム，紹介から受付の流れ，遺伝カウンセリング後のフォローアップ，看護師，心理士の関与をどうしているかなどのディスカッションを行ってきた．これらについては，本報告書の総会議事録の別紙２に「全国遺伝子医療異部門連絡会議報告書（第１回～第５回）の記載内容の分類と目次」の記載があるので，これをレファレンスとし，各第1回～第5回の報告書をご覧いただきたい．

① 組織の立ち上げについて．病院内の協力体制について．

- どこまで採算性を求めるかによる．殆どの大学病院では遺伝カウンセリングを行っている．新潟大学の遺伝子診療部門の HP には，「遺伝カウンセリングが必要な人は新潟県内にもいる．そのような人々が東京や他県に行かなければ遺伝カウンセリングを受けられないのでは困る．遺伝カウンセリングは不採算ではあるがこのような医療こそ新潟大学で行うべきである」ということが記載されている．大学の使命として遺伝カウンセリング部門が必要であることを訴えるのがよいのではないか．
- 新潟大学では，遺伝子診療部門の立ち上げ要請を受け，2005 年 1 月からワーキングを 8 回開催し，意見をまとめ，立ち上げに至った．検討事項としては，診察室をどうするか，費用はどうするか，心理士の確保をどうするかであった．病院事務と戦い，心理士の必要性を訴え，病院経費で雇ってもらっている．13 疾患が保険診療になってからは，病院事務の対応が以前と変わった．

・不採算な部門ほど，大学病院で請け負うべきである．

＜まとめ＞

通常の診療科とわけ，遺伝子診療部の特殊性，必要性を訴える．遺伝学的検査に関するガイドライン（10 学会ガイドライン）でも「遺伝学的検査は十分な遺伝カウンセリングを行った後に実施する」と遺伝カウンセリングの必要性を言っており，遺伝カウンセリングを行うことで，将来のリスクを減らすことにつながる．病院長に必要性を理解してもらえるように，他大学の状況をアピールして遺伝子医療部門の必要性を訴えてはどうか．

② 大学内での理解をどう得るか？　他科との連携をどうしているか？

オールマイティーの臨床遺伝専門医と臨床遺伝以外の専門医の役割分担について

- 臨床遺伝専門医のいない施設もある．
- 臨床遺伝専門医の資格を得るための研修の要件は以前に比べれば緩和されている．
- 遺伝カウンセリングの必要性に関心のある若手医師を医学教育などで育てる．

大学内での理解，他科との連携について

- 名古屋大学の取り組み：リスクマネージメントなどは各科から一人出席しているので，病院長が動けば，各診療科から１名出してもらう遺伝子医療に関する組織の構築が可能ではないか．
- 信州大学では，耳鼻科で難聴外来を行っている．遺伝学的検査と遺伝カウンセリングの両者を先進医療として実施．耳鼻科医師と遺伝子診療部の臨床遺伝専門医が協力し合って行っている．
- 各診療科の医局会で遺伝子医療部門の説明をしてはどうか．他大学の出身者は医局会でアピールしづらいが，同大学出身者はアピールしやすいのではないか．
- 信州大学では，具体的な事例があった時に，関連のある医局の勉強会に出かけ，遺伝子診療部の医師がディスカッションに加わっている．

＜まとめ＞

他科との勉強会を開き，遺伝子医療部門を理解してもらい，他科との連携につなげる．遺伝子診療部の役割として，診断のための遺伝学的検査があり，発症前診断，出生前診断は健常者が対象になる．患者さんのフォローアップなどのケアは専門の診療科で行い，倫理的側面がある場合に，ご家族，健常者は遺伝子診療部でフォローする．

③ 遺伝病学的検査（13 疾患）実施後の遺伝カウンセリング加算について

- 臨床遺伝専門医ではなくても，施設基準を満たしていれば，誰が遺伝カウンセリングを行っても，遺伝カウンセリング加算を請求できることになっている．しかし，遺伝学的 suggestion が出来る体制が望ましい．
- 信州大学ではカンファレンスで，原則遺伝カウンセリングで対応した全ケースを挙げている．コンサルテーションへの対応をコアに行っている．Pharmacogeneticsの場合は，カンファレンスで他科との連携を行いながら進めていくことが望ましい．

④ 倫理委員会について

- 信州大学では，京都大学に準じて，研究，臨床ともに遺伝子解析を行う場合は遺伝子解析倫理員会での承認が必要としている．染色体検査も遺伝子解析倫理員会での承認を得ている（個別の審査で

はなく，検査項目としての一括承認)．遺伝子解析を行っている検査は，外部委託のものも疾患単位で遺伝子解析倫理員会にかけている．個々のケースでの出生前診断については，重篤性の判断を主治医一人の判断のみでなく，倫理委員会で審議する必要がある．

- 京都大学は，病院に独立した倫理委員会がないことを指摘され，病院内に独立した倫理委員会を設け，出生前診断の重篤性を審議することになった．
- 医学部の倫理委員会は研究ベースで，臨床上の問題を取り扱わない．臨床上の問題も取り扱う倫理委員会を作る必要がある．
- 新潟大学では，遺伝子倫理委員会で出生前の倫理を審議している．外部委員が非承認を主張し，承認されなかったケースがあり，非承認であったことが正論であるが，委員のメンバーがガイドラインを知らないと，承認の有無が変わる．
- 山梨大学では臨床の倫理委員会と解析の倫理委員会は別．
- 信州大学は出生前検査，発症前検査に関して臨床的意義があるかどうか，倫理的問題があるかどうかを遺伝子診療部のカンファレンスで検討し，実施してもよいのではないかという結論が出た場合に，遺伝子解析倫理委員会に出している．倫理委員会委員のメンバーは遺伝子解析研究についても，臨床における遺伝学的検査についても同じメンバーで行っている．ただし，専門外の委員の方からは審議しづらいとの声がある．
- 東海大学では当初は研究対象の委員会であったため，委員も戸惑い気味であった．不完全な倫理委員会をどうしたらよいか？　現状では，遺伝学的検査は研究の倫理委員会にかけている．
  →倫理審査が厳しくなるので，臨床の倫理委員会も合同で行うように検討すべき．

ワークショップ　2）遺伝医学教育

司会：高田史男（北里大学病院　遺伝診療部）
記録：安藤記子（北里大学大学院　医療系研究科）

参加者数：13 名
参加施設：9 施設
日本医科大学，東京医科大学，北里大学，信州大学，金沢大学，金沢医科大学，兵庫医科大学，島根大学，神奈川県立こども医療センター
参加者職種：医師　11 名，認定遺伝カウンセラー　１名，企業（出版社）　１名

昨年度のグループワーク７「遺伝医学教育はどのように行われていますか？」では，14 施設（医育機関）および１施設（コメディカル養成機関）から卒前教育に関する報告があり，国立センター２施設から医師・看護師教育への要望が述べられ，遺伝医学教育の充実のために今後とるべき方策・提案が出された（第５回報告書　p．55-67　参照）．

今後は，日常診療に遺伝が入りこむのは明らかである．その一方で，中学・高等学校教育における生物学教育は脆弱なものであり，最近は高等学校で生物学を全く履修せずに卒業する生徒もいる．

当グループは，昨年度に続いての遺伝医学教育に関するワークショップということもあり，司会者から参加施設に対して，卒後教育（一般医，コメディカルを含む）に関して，それぞれの病院の中でどのような取り組みがなされ，どのような問題があるかについての報告および提案がなされた（昨年度，卒前教育について報告できなかった施設は，卒前教育に関しても報告）．

卒前教育について連絡会議で討議しても，なかなかうまくいくものではない．来年度の遺伝子医療部門連絡会議のテーマが「遺伝医学教育」であり，CBT実施評価機構の先生に講演をお願いしている．来年の連絡会議では，遺伝医学教育の現状について知っていただく機会としたい．

１．参加施設からの卒前・卒後教育に関する現状報告

①　兵庫医科大学（兵庫医科大学附属病院）

【卒前】

モデルコアカリキュラムにしばられているところはあるが，２年生で講義があり（「分子遺伝学」１５時間，「人類遺伝学」３８時間），３年生の「外科学（腫瘍学）」（８時間）と４年生の「産科学」（６時間）で枠をもらって講義を行っている．

【卒後】

卒後１年目のgeneral lectureの中で，９月頃に遺伝子診断や遺伝カウンセリングの必要性について講義を行っている．また，遺伝部門に参画している５～６名の先生を通じて，研修医が遺伝部門へ相談に来た際は，個別にディスカッションを行っている．

②　東京医科大学（東京医科大学附属病院）

【卒前】

遺伝学という言葉が２０年前にシラバスから消えた状態であったが，今年から４年生に「臨床遺伝学」４コマの講義がある．１年生で「生物学」２０コマ，教養から専門課程に上がる時に「ゲノムと遺伝子」１６コマのうちの３コマの講義を行っている．また，生化学の講義では分子遺伝学の内容が含まれている．

今後，教育を立て直したいと思っているところである．

【卒後】

１年に１回，外部講師をお願いし，大学院の講義として「臨床遺伝セミナー」を実施している．また，内科医のための臨床遺伝セミナーとして，内部の６名ぐらいの先生（専門医を目指す人）で年４回程度勉強会を実施している．

③　神奈川県立こども医療センター遺伝科

【卒後】

常勤医師（臨床遺伝専門医）２名，シニアレジデント１名，認定遺伝カウンセラー２名，およびローテーターとしてジュニアレジデントが勤務している．シニアレジデントは２年間，ジュニアレジデントは５～１０週間（人によっては数か月），大学とは時間の取り方は違うが，それぞれ専門医１人がついて指導を行っている．主に，日常診療の中で出会った症例について学んでもらうような形式で，診察陪席，カンファレンス参加，回診等がその機会となる．ジュニアレジデントには，本人の将来の希望に合致するような症例を中心にあてるという対応もしている．

院内活動としては，認定遺伝カウンセラー中心に「プロジェクトＦ(fetal)」を立ち上げ，NICUがらみの勉強会を実施している．

問題点として挙げられることとして，

・ジュニアレジデントの研修期間（５週間）は短い．また，ジュニアレジデントからも短すぎるとの意見がある．
・ジュニアレジデント自身が告知を行う機会がなく，またロールプレイも十分とはまだ言えない状態．実際の場面で，臨機応変にどう対応できるかということは，やはり場数を踏むことも大事であろう．

④　日本医科大学（日本医科大学付属病院）＊時間の都合上，ご意見を中心にいただきました．

【卒前】

第５回全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 p. 55

⑤　島根大学（島根大学医学部附属病院）

【卒前】

遺伝学としての講義はない．４年生中心に，チュートリアル形式の講義があり，「周産期」３週間，「小児科」２週間，「内分泌（成長・発達）」５週間．「成長・発達」の中で，遺伝カウンセリングについては教えている．今後，「遺伝」としてチュートリアルに組み込むことが必要と考えている．

【卒後】

４～５年前に遺伝診療部が立ち上がった．第３木曜日にカンファレンスを実施しており，各診療科から１名のコアメンバーが集まることになっている．参加者は１０～２０名程度で，半分も集まっていない状況ではある．セミナーと症例検討（２例）を実施している．

年１回，外部の方の講演会を実施している（病院として開催している会）．

⑥　金沢大学（金沢大学医学部附属病院）

【卒前】

３年生の１月から，臨床遺伝学が９０分×４コマ．実際の患者さんのイメージがある前に，講義することになっているのは残念．

【卒後】
現在，臨床遺伝部門はない．小児科神経遺伝外来で対応をしており，他科からの依頼で遺伝カウンセリングをすることもあり，この場合小児科受診をしてもらう形式で対応している．卒後３年目以降で，臨床遺伝専門医についた場合，個別に指導する形で対応している（小児神経）．

⑦　金沢医科大学（金沢医科大学病院）
【卒前】
コアカリキュラムの「成長・発達」の中で，遺伝に関する講義がある（４年生）．
【卒後】
来年から，集学的医療センターでクリニカルクラークシップを始めようという話が挙がっている．
遺伝カウンセリングは週２日の日程をとっており，現在スタッフ一人で対応している．現在は月３～４人で，遺伝カウンセリングを増やそうと，他診療科医師に宣伝をしているところである．看護師をターゲットにした宣伝も計画中．事例検討会では，耳鼻科，眼科，皮膚科の医師が参画してくれている．勉強会を同時に開催し話題提供を行っている．
病院全体の会として，年に１回，外部講師を招いた講演会を実施しており，４０～５０名程度が参加している．

⑧　信州大学（信州大学医学部附属病院）
【卒前】
第５回全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 p.55
【卒後】
小児科のローテーターを対象に，クルズスを実施している（１コマ）．系統だったことはしていない．近年，病院の内部からの遺伝カウンセリング紹介が増えているが，これは，卒前教育の際に遺伝カウンセリングを学んだ学生が臨床の現場で医師として活躍し始めたこともあるかもしれない．
＜全国の大学へのアンケート調査からの報告＞
「臨床遺伝」の教育時期に関して，２年生で教える（おそらくgenetics），４年生で教える（おそらく臨床遺伝学)の２ピークがある．臨床遺伝に関する教育は，各大学で行われているとの報告は多いものの，アンケートから見えてくる以上に「臨床遺伝学」の教育は不十分であろう．いろいろな疾患の中に遺伝は潜んでいるものであるから，もっと各診療科にもぐりこんでいくこともできるかもしれない．

⑨　北里大学（北里大学病院）
【卒前】
１年生では全学部対象の「人間科学総合」の中で１コマ，２年生で「遺伝子学」が２５コマ，３年生で「臨床遺伝学」が１０コマ，「成長・発達系Ⅰ」のうち２コマ，４年生で「成長・発達系Ⅱ」のうちの２コマ．
【卒後】
クルズスで家系図の書き方を教えている．今後，系統だったものが必要と思っているところである．遺伝診療部は，若い医師が遺伝カウンセリング依頼をしてくれるようになってきた．

２．遺伝医学教育に関する意見
・１年生で CBT（computer-based testing)が解けたのに，４年生では解けないという現状がある．

・学生を見ていて問題と思うことに，入試で生物学を受験してくる人が少ないことがある（生物学未履修で入学してくる人が４割程度いる）．実際に，生物学を履修してきた人とそうでない人では，遺伝学の知識の差が大きいと感じる．遺伝は生物学の延長のようなもので，基礎生物学としての遺伝学を学んでいない．生物を履修してこなかった人のための補修はしているものの，補修がおこなわれる１年生のころには，そのことを重く受け止めている人は少ないのではないか．
・「生物が苦手」＝「遺伝が苦手」につながる．
・現在のゆとり教育のため，小学校の生物学リテラシーで大学に入ってくるぐらいの人がいるということも考えなければならないであろう．
・かつて「遺伝は差別につながる」との考えが，文部省から教科書検定の際に出されたこともあった．大学入学時に生物学の知識が少ないことは問題であろう．これは働きかけが必要と考える．
・系統講義だけではなく，実際の現場に近い内容の講義（当事者・家族会の方に講演いただく）といったことが，学生のモチベーションの向上にもつながると考える．
・保険収載，オーダーメイド医療が進むことで，他科からの声掛けは多くなった．実際に各診療科に遺伝に興味のある人はいるので，その人達とともにやっていけるようにしていきたい．
・病気のことを知った上で，遺伝のことを知ることも大事→４年生で講義の機会をもつことも大事であろう（実際の病気には遺伝性疾患は多いので）．
・卒前教育が意識して行われている大学では，現在はリテラシーの変革期であるとも考えられる．
・各科の中に，少しは遺伝のことがわかる医師を増やしていくことも大切である．
・遺伝子診療部門が日陰の存在なのは，経済的な理由もあるだろう．保険収載される疾患数を増やすことも大切であろう．
・安全管理部門は，経済的な利益はないものの必要な部門である．遺伝子診療部門も，そのような感じになればと思う．
・医療機能評価機構に，遺伝カウンセリングを入れるという考えもあってもよいのではないか．
・「医療安全」という言葉を，遺伝子医療部門に適用することもできるであろう．その視点での遺伝子医療部門の働きを考えていくこともできる．
・カルテの家系図記入欄が，横向きであったり，♂♀で記載していたりするところもあるだろう，これを修正することは大切と思う．

３．来年の遺伝子診療部門連絡会議「遺伝医学教育」で示したい方針

・「何を教えているのか」は，アンケートでみることはできるが，「どうやって，どのようなことを教えているのか」は，見えてこない．来年の遺伝子医療部門連絡会議までに，「具体的コンテンツ」（具体的な資料）を各機関から収集させていただくというのはどうか（人類遺伝学会とも協力が必要であろう）．
・「何をどんなふうに増やして欲しい」ということを提示することは必要であろう．米国では，遺伝医学教育に利用するコンテンツを具体的に提示している．「現在のコンテンツ」を提示し，コアカリキュラムに足らないものを示してはどうか．
・収集方法としては，webページ上にuploadしていただくという方法はどうか．
・将来的に標準コンテンツが整備されるとよいと考える．
・（コンテンツに関連して）Genetics in Medicine（Thompson and Thompson）の日本語訳本（「トンプソン＆トンプソン遺伝医学」メディカル・サイエンス・インターナショナル）が，2009年４月に刊行される．教育用コンテンツとして，図表がCD-ROMで利用できるとのこと．

ワークショップ　3）遺伝学的検査：標準化，人材育成，ネットワーク

司会：野村文夫（千葉大学医学部附属病院　遺伝子診療部）
記録：梅村啓史（千葉大学医学部附属病院　遺伝子診療部）

参加者数：21 名
参加施設：18 施設

千葉大学，慶應義塾大学，日本大学，東京医科大学，北里大学，信州大学，富山大学，浜松医科大学，滋賀医科大学，京都府立医科大学，大阪医科大学，鳥取大学，山口大学，佐賀大学，長崎大学，愛知学院大学，国立精神・神経センター，国立成育医療センター

冒頭，司会者よりあらかじめ用意した「討議のための参考資料」と「追加資料」（報告書後半に添付）が全員に配布され，これをもとにディスカッションが行われた．

１．標準化について

以下の取り組みが紹介された．

－日本臨床検査標準協議会（JCCLS）遺伝子関連検査標準化専門委員会が遺伝子検査関連学会，関連企業，関連省庁の協力下に以下の検討を行っている．

①　遺伝子関連検査に関するベストプラクティス・ガイドラインの検討

「遺伝子関連検査の質保証と能力要求などに関する標準化」これは OECD のガイドラインの日本版に相当する．

②　検体品質マニュアルの検討

先進医療として実施されている遺伝学的検査を他施設から受託することが可能になりつつあるが，このような場合に検体の品質管理は重要である．

以上のように遺伝子関連検査の標準化の動きが始まったところである．

－他の臨床検査でも求められている外部精度管理レベルが，今後遺伝学的検査でも求められるようになると予想される．日本臨床検査自動化学会では，遺伝子・プロテオミクス技術委員会において，白血病遺伝子検査の外部精度管理を企画して行ってきた．内部標準を統一することで，比較的標準化が可能となってきている．標準化が難しいとされている定量的な遺伝学的検査に関して，よいモデルケースとなるであろう．

２．各施設内での Quality Control について

－上記のように標準化の動きは始まったばかりである．一方，各施設内での Quality Control はいずれの施設においても非常に重要な課題であり，現状では各施設それぞれの努力・工夫に委ねられている．定性的な検査ならばまだ容易な面もあるが，定量的な検査に関してはさらに困難になる．遺伝学的検査は研究の延長として各施設で発展してきたという側面もあり，検査を行う企業の Quality Control の実際と比較しても，それと同等のレベルの事を単一の施設で行うことは非常に困難である．

－具体的に各施設が行っている取り組みとしては

・ISO の取得を目標に掲げている.
・遺伝子分析科学認定士の取得者が false positive のエラーを起こしたという事例もあり，検査室内の問題として起きてくる false positive のエラーに関しては手技やプロトコールの徹底を図る.
・germline の遺伝学的検査についてはその結果がもたらす重大性に鑑み，二人の技術者が最初のプライマーのデザインから別々に行い，最終的な結果が一致して初めて報告可能な結果としている．しかしこのような事は検査の依頼件数が少ないからこそ可能である.

３．人材育成と資格について

－染色体検査の資格は現在 2 種類存在し，日本人類遺伝学会の臨床細胞遺伝学認定士，日本染色体遺伝子検査学会と日本臨床衛生検査技師会の認定臨床染色体遺伝子検査士がある．これらについては，染色体の検査資格として統一されることが望ましいという意見や，認定資格としての適切な水準が維持されるべきという意見が出された.

－日本臨床検査同学院の遺伝子分析科学認定士
施設によっては遺伝子検査室の医師・技師の全員が取得することを目標にし，技術レベルの維持や標準化を図っている.

－バイオ技術者認定試験
本資格は各施設においてはあまり重視されていない様子であり，積極的に資格取得に取り組んでいる施設も少ない．しかしながら，一部施設では学生が就職する際のアピールポイントとして取得を勧めているケースもある.
上記遺伝子分析科学認定士も含め，学生も受験することが可能な資格の意義について疑問視する意見も出された．その一方で，合格者は技術面での経験者がほぼ全員を占めており，不合格者は学生が多いという指摘もなされた.

４．ネットワークの構築と料金設定について

－NPO 法人オーファンネットジャパンがヨーロッパの GENDIA を参考にして昨年よりスタートし，運用面での最終調整が行われている．また病院検査部ネットワークでは加盟している施設で調査すると，合計 80 疾患，109 遺伝子の遺伝学的検査が行われていた(この結果はまだ closed であり，料金設定をするという段階まで至っていない)．現在一般企業の genetic testing の値段が下がってきており，そこに今後，次世代型のシーケンサーが導入されることになる．したがって施設間で連携した動きのとれない国内から，国外に検査依頼が移っていってしまうのではないかという懸念が非常に強い．そういった情勢の中で，オーファンネットのような NPO 法人の形式を取るのは手段として有用な可能性がある．国としてきちんと方針を決めて率先してこの課題に取り組む必要があるとの指摘が相次いだ.

－料金設定や費用の捻出にはどの施設も苦労しているようで，以下の発言があった.

- 他施設からの遺伝学的検査の依頼に関しては，病院長間で覚書を交わして実費をいただく形にしている.
- 病院料金規定を設けて患者さんから料金をもらっている.
- ある希少な遺伝性疾患の遺伝学的検査を 1 年半かけて行った．40 万円から 50 万円かかり，持ち出しになった．永続的に検査を行うのは困難.

・料金設定は非常に難しい問題で，オーファンネットに加盟したくてもこの点がネックになってくる．言い値にして「いくらでもよい」との形になるとかえって困ることがある．光熱費や原価償却費を考え出すときりがない．

・正直なところ，自分の施設で行っているある遺伝学的検査に関してはやめたいと思っている．しかし，やめたら困る人が出るので，やめたくてもやめられない．

－また，混合診療にあたると指摘されて困ったという事例も報告された．

・料金規定を学内で検討したが，混合診療になる可能性を事務方から指摘された．

・地域によってはある時から急に社会保険事務所から「混合診療にあたる」との指摘をされてしまった．明確な規定や基準が必要であり，地域差が出るのは問題．

討議のための参考資料　［ワークショップ３　遺伝学的検査］

遺伝子関連検査

核酸検査：病原体遺伝子検査

遺伝子検査（ヒト体細胞遺伝子検査）

体細胞遺伝子変異解析，遺伝子発現解析

遺伝学的検査（ヒト生殖細胞系列ゲノム解析）

◆標準化の動き

日本臨床検査標準協議会(JCCLS)遺伝子関連検査標準化専門委員会

WG 1：遺伝子関連検査に関するベストプラクティス・ガイドラインの検討

「遺伝子関連検査の質保証と能力要求などに関する標準化」

(OECD ガイドラインの日本版に相当)

1) 遺伝子関連検査のための一般原則（IC，遺伝カウンセリングなど）
2) 遺伝子関連検査における質保証システム
3) 施設技能試験：検査施設の質のモニタリング
4) 結果の報告の質
5) 検査施設要員の教育と訓練の基準

WG 2：検体品質マニュアルの検討

遺伝子関連検査の工程，すなわち，

測定前のプロセス（プレアナリシス）

測定プロセス（増幅，検出など）

測定後プロセス　（結果報告，解釈，利用など）

のうちプレアナリシス，とくに検体採取，保存，運搬の過程の標準化のためのマニュアル

日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会

白血病遺伝子検査の外部精度管理

日本臨床検査医学会

PGx に関する運用指針（案）（追加資料 1）

◆人材育成

遺伝学的検査に関連する資格・認定試験（追加資料 2）

バイオ技術者認定試験（初級，中級，上級）

臨床細胞遺伝学認定士（日本人類遺伝学会）

認定臨床染色体遺伝子検査士（日本染色体遺伝子検査学会，日本臨床衛生検査技師学会）

遺伝子分析化学認定士（日本臨床検査同学院）

◆ネットワーク

（追加資料 3：臨床検査 vol.51，no.12，2007 p 1621-1623「遺伝子検査ネットワーク」を添付）

- いでんネット（臨床遺伝医学情報網）
- Gene Test，Gene Reviews Japan
- オーファンネット・ジャパン（ONJ）
- 遺伝子診断臨床応用支援機構
- 精神遅滞遺伝学的診断サービス
- 高密度ゲノム DNA アレイ実用化プロジェクト
- 大学病院検査部ネットワーク（80 疾患，109 遺伝子）

関連事項

1）遺伝学的検査の保険収載（追加資料 4）

2）先進医療専門家会議（追加資料 5）

3）DTC 遺伝学的検査（追加資料 6：2008 年 9 月 30 日の新聞記事－日本人類遺伝学会が同年 9 月 29 日にまとめた，医療機関を通さず行われる遺伝学的検査に関する見解についての記事を添付）

＊追加資料 3 と 6 については著作権等に配慮し，掲載を見合させていただくことにしました.

追加資料　1　（当日配布したのは 2008.9.29 の案であったが，ここでは確定版を掲載する）

2009 年 3 月 24 日

日本臨床検査医学会

日本人類遺伝学会

日本臨床検査標準協議会

ファーマコゲノミクス検査の運用指針[1]

遺伝子関連検査[2]は、近年のゲノム・遺伝子解析研究の進歩と検査技術の革新の結果、対象が拡大し、病原体（ウイルス、細菌など）の検出やがん細胞における特異的遺伝子異常の検出のみならず、分子標的療法における治療薬の選択や効果予測に用いる体細胞遺伝子検査がすでに保険診療で利用可能となった。

さらに遺伝子関連検査は、治療薬の副作用予測や投与量調節にも利用可能となり、薬物代謝などに関係した遺伝子の解析に基づく検査システムなどが開発されファーマコゲノミクス（pharmacogenomics: PGx）[3]検査として利用が拡大しつつある。そして、PGx検査として、2008 年 6 月に抗がん剤イリノテカンによる副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬〔UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子（*UGT1A1*）多型検査〕が初めて厚生労働省から製造販売承認を取得し、11 月には保険適用となった。

しかしながら、本検査は遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に相当する。したがって、検査の運用にあたり、適切な診療体制を整える為には、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003 年）などの指針を参照する必要がある。

1　本運用指針の適用範囲は、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）とし、体細胞遺伝子検査（がん細胞などにおける治療標的を明らかにするための検査）は対象外とする。
　また、ヒトゲノム・遺伝子解析研究および薬事法に従い実施される治験（市販後調査を含む）は対象外とした。

2　遺伝子関連検査〔(1)病原体遺伝子検査、(2)ヒト体細胞遺伝子検査、(3)ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）〕の分類と定義については、別紙　1．用語の定義　1)を参照のこと。

3　ファーマコゲノミクス(pharmacogenomics: PGx)検査の定義については、別紙　1．用語の定義　2)を参照のこと。

一方、同じ遺伝学的検査であっても、PGx 検査の目的は、薬物の効果や副作用の予測補助であり、単一遺伝子疾患における診断とは異なる。このため、PGx 検査の利用において、診療現場の実情に即した内容の運用指針の策定が求められる。

これらの背景を鑑みて、今回、各種指針で述べられている内容を踏まえつつ、PGx 検査の普及と適正な利用の促進を目的とし、PGx 検査を被検者に提供する主治医と医療機関、PGx 製品を提供する診断薬メーカーおよびこれら検査を受託する衛生検査所を対象として、以下の 4 つの項目について、診療現場の実情に即した内容の運用指針を暫定的に策定した。

なお、PGx 検査を取巻く環境や技術的進歩が非常に早いことから、本運用指針は必要に応じて適宜見直しを図る予定である。

1. 検査実施時のインフォームド・コンセントについて

PGx 検査におけるインフォームド・コンセントにおいては被検者が、検査実施にあたり主治医、必要に応じて担当者（薬剤師・看護師等）から検査に関する十分な説明を受け、その検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法および予測される不利益などを理解し、原則として、自由意思に基づき検査実施について同意することが求められる。

ここで最も重要なことは、「PGx 検査実施についての同意」の部分とともに「検査に関する十分な説明」である。

被検者に対して説明する検査の具体的な内容として、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」では、「検査の目的、方法、予想される検査結果、内容(想定される被検者の利益・不利益を含む)、精度(特に不可避な診断限界)、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性」などが挙げられている。これらについて、主治医、必要に応じて担当者（薬剤師・看護師等）は、被検者に対して説明し、同意を受ける。

一方、これらの説明項目は、被検者に提供される PGx 検査の製品や検査の内容によって異なる。このため、PGx 製品や検査を提供する企業（診断薬メーカーおよび衛生検査所等）においては、供給する PGx 製品・検査における特性を明らかにし、前記項目（検査の分析妥当性、臨床的妥当性を含む）それぞれについて分かりやすい情報を主治医および医療機関に提供する。

2. 検査前後の説明

PGx 検査の利用においては、PGx 検査に関する専門的知識を有する主治医、必要に応じて担当者(薬剤師・看護師等)により、被検者に対して検査前後の説明を行う。

また、主治医および医療機関は、被検者の検査の利用に必要な情報へのアクセスを確保することが重要である。

なお、PGx 検査を利用する主治医および PGx 検査について必要に応じて被検者に説明を行う担当者(薬剤師・看護師等)に対しては、講習会またはそれに準ずる教育機会への参加を推奨する。

また、PGx検査が遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)であることを考慮し、主治医および医療機関は、被検者の希望がある場合には、専門医を紹介する、または遺伝カウンセリングが受けられる体制を整えておく。

3. 個人の遺伝情報の保護

現在、単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査では匿名化[4]や親展報告書[5]などにより、個人情報が保護されている。

PGx検査の実施においても、単一遺伝子疾患が考えられる場合は、医療機関等において、各種安全管理措置(組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置)を講じた上で、個人情報の保護[6]は「匿名化」にて運用する。

4. 検査に用いた生体試料(検体)の取扱い

遺伝学的検査の実施においては、検査後の生体試料(検体)について他の研究などへの利用の可能性が懸念されている。

これらの懸念を払拭し、PGx検査の適切な利用を促進するために、他の臨床検査における試料の取り扱いと同様に、日本臨床検査医学会の見解「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」(2002年)を参照し、「原則として、明確な一定期間の後、試料を廃棄する[7]」という規定を設けて運用する。

---

4 別紙 1. 用語の定義　3)および 2. 参考ガイドライン等　3)、6)を参照のこと。
5 別紙 2. 参考ガイドライン等　6)を参照のこと。
6 別紙 2. 参考ガイドライン等　2)を参照のこと。
7 別紙 1. 用語の定義　4)および 2. 参考ガイドライン等　4)、5)、6)を参照のこと。

別紙

1. 用語の定義

1） 遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人(NPO)日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS[8])に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義し、(1)～(3)を「遺伝子関連検査」として総称する。

(1)病原体遺伝子検査(病原体核酸検査)
ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体(ウイルス、細菌等微生物)の核酸(DNA あるいは RNA)を検出・解析する検査
(2)ヒト体細胞遺伝子検査
癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査
(3)ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)
単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

以上の(1)(2)(3)をそれぞれ、(1)病原体遺伝子検査、(2)体細胞遺伝子検査、(3)遺伝学的検査と略す。

2） ゲノム薬理学(ファーマコゲノミクス;PGx)と薬理遺伝学(ファーマコジェネティクス;PGt)

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)では、ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx)と薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt)を以下に定義している。

(1)ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx):
薬物応答と関連する DNA 及び RNA の特性の変異に関する研究
(2) 薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt):
ゲノム薬理学(PGx)の一部であり、薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究

[8] NPO 法人日本臨床検査標準協議会は、臨床検査医学の標準化に長らく貢献しており、1985 年に米国の NCCLS (National Committee for Clinical Laboratory Standards：米国臨床検査標準委員会、現在は名称を CLSI(Clinical and Laboratory Standards Institute)に変更) をモデルとして臨床検査医学の標準化を主な事業内容として設立された。また、NPO 法人日本臨床検査標準協議会は主に、特別会員（官公庁）、正会員（関連医学学会、協会、団体）、特別助成団体（日本医師会）、特別維持会員（企業）、個人会員等から構成されている。 http://www.jccls.org/index.html

3） 匿名化

ある人の個人識別情報が含まれている情報が外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部又は一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号又は番号を付すことをいう。検体に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組合わせに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次に挙げるものがある。

a. 連結可能匿名化

必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化

b. 連結不可能匿名化

個人を識別できないように、上記aのような対応表を残さない方法による匿名化

（「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」より引用）

なお、本運用指針の対象とする「診療における匿名化」とは、医療機関において、被検者氏名と匿名化符号又は番号を記載した対応表を作成し、厳密に保管された連結可能匿名化をいう。

4） 検査に用いた生体試料（検体）

(1)被検者より採取された血液、組織、細胞、体液および排泄物やこれらから調製・精製されたDNAおよびRNAをいう。

(2)PGx検査を被検者に提供する医療機関および衛生検査所において、保管期間を経過した検体の一部を、検査の精度の維持・向上のため管理試料として用いる場合には、匿名化を厳格に行ない（連結不可能匿名化）、倫理審査委員会の承認を受けた上で実施するなど各施設の責任のもと対処する。

2. 参考ガイドライン等

1） ヘルシンキ宣言「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」
（2008年10月修正：WMA（世界医師会））
http://www.wma.net/e/policy/b3.htm

2）「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」
（平成16年12月24日通達、平成18年4月21日改正） 厚生労働省
http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf

3）「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成15年8月）
日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、
日本小児遺伝学会、日本人類遺伝会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、
日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会）
http://jshg.jp/　http://jshg.jp/resources/data/10academies.pdf

4） 「 臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」
（2002年5月25日）
日本臨床検査医学会

http://www.jscp.org/kentai.htm
5) 臨床研究に関する倫理指針質疑応答集(Q&A)の周知について
(平成 20 年 12 月 26 日)
厚生労働省医政局研究会開発振興課長
http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/rinsyo/dl/gigisyoukai.pdf
6)「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」
(平成 13 年 4 月 10 日策定 平成 16 年 9 月 16 日改正 平成 19 年 4 月 1 日改正)
社団法人日本衛生検査所協会
http://www.jrcla.or.jp/
7)「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成 13 年 3 月 29 日策定 平成 16 年 12 月 28 日全部改正
平成 17 年 6 月 29 日一部改正)
文部科学省、厚生労働省、経済産業省
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm
8) ゲノム薬理学における用語集について
(平成 20 年 1 月 9 日)
厚生労働省 医薬食品局 審査管理課 安全対策課
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf
9) 医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項(暫定版)
(2008 年 3 月 14 日)
日本製薬工業会 医薬品評価委員会
http://www.jpma.or.jp/about/basis/guide/phamageno.html
10)「ゲノム薬理学を利用した治験について」
(平成 20 年年 9 月 30 日)
「ゲノム薬理学を利用する医薬品の臨床試験の実施に関する Q&A」
厚生労働省 医薬品食品局 審査管理課
http://wwwhourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/2028I200930007.pdf
11)「OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing」
「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」
(2007年5月)
http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf

遺伝学的検査の保険収載

診療報酬の算定方法の制定等に伴う実施上の留意事項について
＜http://www.mhlw.go.jp/topics/2008/03/dl/tp0305-1d.pdf＞

p.126

Ｄ００６−４　遺伝病学的検査
（１）遺伝病学的検査は以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行なうものとし，患者１人につき１回算定できる。

ア　デュシェンヌ型筋ジストロフィー
イ　ベッカー型筋ジストロフィー
ウ　福山型先天性筋ジストロフィー
エ　栄養障害型表皮水疱症
オ　家族性アミロイドーシス
カ　先天性ＱＴ延長症候群
キ　脊髄性筋萎縮症
ク　中枢神経白質形成異常症
ケ　ムコ多糖症Ⅰ型
コ　ムコ多糖症Ⅱ型
サ　ゴーシェ病
シ　ファブリ病
ス　ポンペ病

（２）　アからクまでに掲げる遺伝子疾患の検査は、ＰＣＲ法、ＤＮＡシーケンス法，ＦＩＳＨ法又はサザンブロット法による。（１）のケからスまでに掲げる遺伝子疾患の検査は，酵素活性測定法，ＤＮＡシーケンス法又は培養法による。

（３）　検査の実施にあたっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成 16 年 12 月）及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成 15 年８月）を遵守すること。

p.149

第２款
Ｄ０２６　検体検査判断料
（８）注４に規定する遺伝カウンセリング加算は，臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が，区分番号「Ｄ００６−４」遺伝病学的検査を実施し，患者又はその家族に対し当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行なった場合に算定する。
なお，遺伝カウンセリングの実施に当たっては，厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」（平成 16 年 12 月）及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成 15 年８月）を遵守すること。

特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて
＜http://www.mhlw.go.jp/topics/2008/03/dl/tp0305-1k.pdf＞

p.25

第 21　遺伝カウンセリング加算
1　遺伝カウンセリング加算に関する施設基準
（1）遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を 3 年以上有する常勤の医師が 1 名以上配置されていること。
（2）遺伝カウンセリングを年間合計 20 例以上実施していること。
2　届出に関する事項
遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出は別添 2 の様式 23 を用いること。

別添 2　特掲診療料の施設基準に係る届出書
＜http://www-bm.mhlw.go.jp/topics/2008/03/dl/tp0305-1l.pdf＞

p.36

様式 23　　遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出書添付書類

1　遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を 3 年以上有する常勤医師に係る事項	
氏名	遺伝カウンセリングの経験年数
2　当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数（20 例以上） 件	

［記載上の注意］
1　遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を有する常勤医師につき記載することとし，経歴（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験，当該保険医療機関における勤務状況がわかるもの）を添付すること。
2　「2」については 1 月から 12 月までの件数（新規届出の場合は届出前 3 か月間の件数）を記入すること。

ワークショップ　4）出生前診断への対応

司会：斎藤加代子（東京女子医科大学）
記録：浦野真理　（東京女子医科大学）

1．自己紹介と現状で困っていること等

・　一般的に軽症と思われる疾患の患者，家族からの出生前診断依頼への対応に苦慮している．
・　広く産婦人科で行われている，高齢妊娠，NT の問題は，単一遺伝子疾患の出生前診断とは別に考えた方がよい点がある．
・　技術的には出生前診断が可能になった疾患あるが，重篤といえるかどうか難しい点があり，実施することがよいのかどうか他施設の先生方の意見を聞きたい．
・　大学の遺伝子診療部があるが，出生前診断はほとんどが産科で行われているのが現状で，うまくリンクできないかどうかを模索している．

2．出生前診断について

①　高齢妊娠に伴う染色体検査，NT を含めたソフトマーカーなど

・　エコーなどでたまたま見つかってしまう異常についてどう説明していくか，事前に十分なカウンセリングできているかどうかか問題．産婦人科では時間が限られ，とても困難な状況．
・　患者さんは確かに説明をきちんと聞いていないと言っていることも多く，事前の説明は十分ではないと感じる．
・　超音波も出生前診断であるという認識をする時代にきていると思う．臨床遺伝の教育というか，開業医たちにもきちんと教育をしていくべきと思う．
・　産婦人科のガイドラインも改定が行われておらず，古いまま．患者さんにどういうものかをきちんと知らせないと実施してはいけないようなものも必要ではないか．
・　ＮＴを見つけたときにどう説明して，どのようにしていけばよいか指針はない．
・　産婦人科医会にいるが，ソフトマーカーはまだまだ議論が多いところで，まとまっていないのが現状．NT については，種村先生が作成したものを HP に載せているが，実施についてはファジーな表現になった．
・　一番の問題は NT をきちんと計測していないことかもしれない．全ての産婦人科医がきちんと測定できる技術が大事．
・　NT は時期がすぎると消失するので，以前に測ったのが本当にそうだったかを確かめることができず，妊婦に不安だけが残るということがある．
・　現実的に超音波はどこでもあるし，誰でも行っているということがある．やればわかることもあるという説明が大事であるが，現実的に実施前に十分な説明をするのは難しい．
・　妊婦さんの超音波に対するイメージは元気であることの確認などで，スクリーニングの意味は大きくない．悪い結果がでてきたときの対応はやはり重要．
・　産婦人科における遺伝子診療のあり方，遺伝の専門家とタイアップする必要性などを考えていくことが重要．
・　ダウン症以外はまったく考えがない人が多い．また検査は黒か白かだけでなく，グレーゾーンがあることを知らない．妊婦向けの雑誌にもさまざまな記事が載るようになっているので，もう少し正確な情報も載るとよいのではないか．
・　羊水検査などの結果が英文で答えが返ってくることの問題点．また，白人用のデータが参考文献に

なっているのも問題.

- グレーゾーンを取り扱うのが遺伝子医療の役割かもしれない．実際の症例で経験．産科医と一緒に仕事をしていると忙しいので説明できないのがよくわかる．そういうときに遺伝の専門家とのタイアップが必要.
- 自分の施設（大学病院）では，異常な結果が出てから紹介されることが多い．事前の説明は「高齢だから受けましょう.」というような簡単なもののことも多い．そのような検査なら希望しなかったと言われることも経験する.
- 結果を聞いて心配になった妊婦さんのフォローアップが大事なのだろうと思う．ターナー症候群と診断されて，中絶を行った患者さんがその後なかなかつながらないという経験があった.
- 検査結果がでた後のお母さんへの不安をフォローする体制作りは重要.
- 選択的中絶をされた方のフォローアップも行っている．自分の病院で行われるときには比較的に行いやすいが，開業医で行う方についても，手術後の電話等のアプローチについて話している．そうするとつながりやすいと思う.
- 中期中絶の大変さをご本人が知らないという事実がある.

〔テーマのまとめ〕

1) ソフトマーカーについて：開業医，患者など世論に対して啓発していく必要性.
2) 結果のツールとして，母国語の体制を整える.
3) 検査の結果について：グレーゾーンだったときに，遺伝子医療部門とうまく連携して患者が理解できるような体制作り.
4) フォローアップ体制：こころのケアができる体制作りが必要．異常があったときに出産を迎えるかたたちも出てきている．分娩時のリスクについては産婦人科の対応，生まれた後は小児科の対応と連携を整える.

② 単一遺伝子疾患

- 研究段階で遺伝子診断を行っているMRの症例（X連鎖性）．外国では症例報告がある．出生前診断の適応では意見が分かれたところ．重篤と判断するのは誰か．ダウン症はしていいのになぜできないかというような意見も出ていた.
- 日本では胎児の病気を理由に中絶することが許されていないので，きちんとした倫理委員会であれば却下されるはず．他施設に依頼したときにできないという回答が返ってきたときに，妊娠中の患者さんが困惑することも多い.
- 重篤さを判断するのは，全ての情報を伝えられた患者家族がするべきではないだろうか．遺伝医療の役割は判断できるようにきちんと説明を行うことではないか.
- 先ほどMRの患者家族が次の子を希望しないと言ったら，果たしてそのままでいいのだろうか.
- 出生前診断の次には人工妊娠中絶につながる可能性がある，という背景が見え隠れするために，『重篤さ』という用語を入れることになるのだろう.
- 神経内科の領域で，遅発性の神経難病の出生前診断の希望が出て，倫理委員会で議論した．結局，外部評価委員会で判断された．それを契機に対応を十分に考えるようになった．倫理委員会のレベルを上げていくのも遺伝医療の役割ではないか.
- 提言としては，各大学の倫理委員会のレベルアップは必要ではないか．法律家は法を犯していなければよいという判断基準があるので，医療者との見解の違いがある.

- 有識者という人が入っても，（医療領域の）知識がないので難しい．法律家は一般に医療者と違って，患者の利益よりも法益を優先するので，メンバーの構成を考えないとならないだろう．
- 妊娠してから倫理委員会での審査は難しい．時間がかかる．
- 診療部内で十分なきちんとした議論をすれば，倫理委員会では迅速審査も．一般に中期中絶はさまざまな理由で行われている．ガイドラインを遵守することも大事だが，個別で対応することが必要だろうと思う．
- 中絶を選んでも，選ばなくても，患者家族が罪悪感を大きくせずに生活できるようなサポートのあり方が重要なのだと思う．遺伝カウンセリングを実施する部門の役割ではないか．
- 出生前診断は，必ずしも中絶につながるものではなく，選択肢の一つであること．日ごろの診療では，生まれてからの継続したフォローが必要だろうと感じる．

〔テーマまとめ〕

1) 保因者診断では，保因者本人は症状がないが，その次の世代の出生前診断が考慮される難しさがある．次世代の問題につながることを認識する必要性がある．
2) 十分な説明は大事であろう．重篤さの定義は今後も続く議論の対象であると考える．
3) 倫理委員会よりも専門性の高いところ，例えば連絡会議のようなところで，相談ができるのもよいかもしれない．

〔その他提案〕

- 当事者の意見をどのように取り入れていくかは今後も必要．（自分たちがいないところで自分たちのことを決めないで）
- 広くオープンにすることはないが，どんな施設で遺伝学的検査を行っているかを知ることができるとありがたい．

ワークショップ　５）発症前診断への対応

司会：戸田達史　（大阪大学）
記録：西田千夏子（大阪大学）

参加者：　30 名
参加者職種：　医師（神経内科，小児科，産科，外科），認定遺伝カウンセラー，臨床心理士，看護師，民間企業社員，学生，他

課　題

発症前診断には，ハンチントン病に代表されるような治療法のない神経難病患者の家族に対する発症前診断や，家族性腫瘍，副腎白質ジストロフィーなどのように早期診断によって予防法や治療法が選択できる疾患の発症前診断，さらには生活習慣病なども含めて SNPs を組み合わせて発症予測や易罹患性診断，薬剤感受性診断などが含まれる．それぞれについて各施設でどのようなことが問題となっているのかを挙げ，現状と対応策について討議する．

１．神経難病に対する発症前診断について

① 各施設における発症前診断実施の現状と発症前遺伝カウンセリングの経験

・ 名古屋大学
スタッフ（看護師，カウンセラー）などパラメディカルの不足が問題となっている．また，診断後のフォローをどのようにするかについて，この１年間程議論を重ねている状況であり，まだ発症前診断はできない．

・ 北海道大学
臨床遺伝子診療部があり医師スタッフはいるが，その他の職種，特に心理面のサポートができるスタッフがいない．発症前診断についてはしない方向で話をするが，“どうしても検査してほしい”という希望があり，心理的に大丈夫と考えられれば実施している状況．検査を実施する基準が必要と感じている．

・ 広島大学
体制としては神経内科医，看護師，心理士がおり，これまで DRPLA，筋強直性ジストロフィーの発症前診断の経験がある．実際にするかしないかは遺伝子診療部のカンファレンスを行った上で決定している．

・ 徳島大学
筋強直性ジストロフィーの発症前診断の経験がある．担当者を代えながら３回の面談を行い，検査の希望が強かったため，臨床心理士などのスタッフを含めてカンファを行い，検査を実施した．しかし，発症前診断を実施するまでのガイドラインがあればと考えている．

・ 信州大学
10 年間で 10 件程度のハンチントン病など有効な治療法の存在しない神経疾患を対象とした発症前診断が考慮される遺伝カウンセリングを行ったが，実際に発症前診断を実施したのは２家系であった．最近経験した１家系では検査するまでに２年以上，10 回以上の遺伝カウンセリングを実施した．当時の経験からハンチントン病に関しては慎重にしなくてはならないということを実感している．検査をすることによって不幸にならないようなセーフティネットをどのように張っていくかが大事だと考えている．その他，治療法として肝移植が有効な家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）の発症前診断は 20 例以上行っている．

・ 東京女子医科大学

ハンチントン病，筋強直性ジストロフィー，SCA，DRPLA を含め 30 例程度の遺伝カウンセリングを実施した．来談者の中には盲目的にやらないと気がすまないという人もいるが，断わると他施設を受診する場合がある．基本的スタンスとしては慎重に進めていくという方針だが，前面にやらないという方向で話すよりも，回数の縛りにとらわれずにお互いに納得がいくだけの時間を掛けるように対応している．こちらから検査を断わったケースはないが，将来のライフプランなどを話し合うなかで来談者が自発的に検査しない選択を申し出ることがある．体制として，臨床遺伝専門医１人（または２人）と臨床心理士同席のもと遺伝カウンセリングを行っている．また，心理検査を実施して，心理評価を行っている．

② 資料提示　～大阪大学遺伝子診療部の現状～

現在本邦では神経難病の発症前診断は陽性結果を受けたときのデメリットから検査を勧めない考え方がある．その一方で，子どものことなど将来設計をする，ライフプランを考えるなどの理由から，発症前診断を強く希望する症例があり，そういった方への対応についての検討が必要となっている．当診療部では何例かの発症前診断を経験する中で，さまざまな問題について試行錯誤のなかで検討を試みてきたので紹介する．

1）信州大学「遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前診断の指針」の紹介

複数回の遺伝カウンセリング，チェック項目など具体的に記載されている．この中にあるチェック項目について，精神面・感情面をこちらがどのように把握すれば良いか，また検査後にはいつどのようにすれば確認できるのかもわからない状況の中で，どのように対応すればよいかという問題がある．

2）大阪大学での取り組みについて

・ 「これまでの事例から問題として上がった事」，「ハンチントン病における心理的な問題（自殺などの破滅的行為）に関する先行研究の紹介」，「当診療部における発症前診断の体制（遺伝子診療部，心のケアチーム，神経内科，その他事務等による連携）」，「今後の体制づくり」について資料に沿って紹介した．

・ 発症前診断の遺伝カウンセリングを行うにあたって，遺伝カウンセリングのなかで，心理社会的リスク要因があるかどうか，またそもそも検査を実施するかどうか，について来談者と共に話し合うことが重要であり，心理社会的リスクが高い場合にはそれが来談者に伝わる遺伝カウンセリングにする必要がある．また，診断後のフォロー体制の整備（１ヵ月後，３ヵ月後，６ヵ月後，１年後フォローなど）や，発症前診断を行わない場合のフォローについての検討もまた必要である．

③ 問題点とその対策についての討議

（1） 遺伝カウンセリング体制について　～スタッフの確保～

a. 問題提起

臨床心理士は精神科などにいるが，遺伝カウンセリングに入ってもらうことは民間病院では難しい．各施設において心理支援はどのように行われているか．また，医師，非医師のスタッフはどのように遺伝カウンセリングに関わっていくべきか．

b. 各施設の現状と討議

・ 〔信州大学〕保健学科の教員でもある臨床心理士が兼務として（但し無給なので，ボランティア的

位置づけ)，遺伝カウンセリングに同席している．発症前診断の場合には臨床心理士の予定に合わせることもある．

・ 〔大阪大学〕兼任で臨床心理士が入っている．発症前だけではなくて，すべての遺伝カウンセリングに入っている．
・ 〔東京女子医科大学病院〕専属の臨床心理士が入っていて，遺伝カウンセリングにもできるだけ全て，発症前診断については必ず入っている．
・ 〔国立精神神経センター〕ハンチントン病のケースで，これまで 20 回以上の面接を重ねている症例がある．臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーで実施しており，必要な場合に神経内科や精神科の医師が入ることや，または個別に精神科での面談や心理検査を行うこともある．今後，認定遺伝カウンセラーなどの人材を活用していただけたらと思う．

c. まとめ

遺伝カウンセリング体制として，臨床遺伝専門医，心理士，認定遺伝カウンセラー，神経内科，精神科医師などの必要性が挙げられた．

（2） 発症前診断の結果が陽性であった場合のフォロー体制について

a. 各施設での取り組み

・ SCA1 の発症前診断で結果陽性であった症例がある．このケースでは遺伝カウンセリングの期間中に発症したが，その場合でも当該疾患の専門医（神経内科）や心理士に遺伝カウンセリングに同席してもらうことで，医療サービス（紹介先）へのアクセスを作っておくように試みた．
・ ハンチントン病で発症前診断し，陽性結果であった１例については，検査後２年に渉ってフォローを行っており，現時点で破滅的行為などは起こっていない．検査を実施する前に，お互いに納得がいくまで検査に関して話し合い，密にフォローアップを行うことが重要だと考える．

（3） 遺伝性疾患家系の未成年者への対応について ―未成年は発症前診断の対象となるか―

a. 問題提起

小児科の立場から，発症前診断の指針の項目に“成人である”という表記について，“子どもは対象外”と誤解を受けないよう，疾患ごとの状況があることも含めてほしい．つまり，成人発症の遺伝性疾患であっても，子ども達はインターネットなどで多くの情報を得られる環境にあり，自分が将来発症することに心理的ショックを受ける場合もある．発症前診断の中で重要なのは診断そのものではなく，遺伝カウンセリングであることを考えると，大人だけではなく，思春期の頃から子ども達に遺伝カウンセリングの機会を提供し，心のケアをしていく重要性を感じている．また，発症前診断だけでなく，保因者診断についても思春期から悩む子ども達がいる現状を思うと，遺伝カウンセリングの必要性を感じる．また，思春期以降であり，親も本人も同意するのであれば成人に達していなくても発症前診断をして良いのではないだろうか．

b. 現状と討議

・ 遺伝カウンセリングについては成人だけではなく，子どもでも行っている．ただし，成人以降に発症する疾患について，未成年の方が発症前診断を希望した場合には，発症前診断の実施は成人に達しているという条件を満たす必要があると説明している．
・ 子どもの発症前診断について，いままで経験した症例では，子どもの発症前診断を希望する場合は親が希望している．親への抑止力としてこのような規程は必要だと考える．
・ 本人がどこまで気にしているか，ということがわからないままに話すと，それがきっかけとなって

不安になることもある．従って，遺伝カウンセリングが必要な場合もあるだろうが，してはいけない場合もあるのではないだろうか．

- 基本的には根本的な治療法がある場合には，積極的に若年から行うことが勧められている．しかし，20 歳以降に発症する神経難病については，成人であるということについては信州大学では意見が一致した．その件については，施設ごとに検討したらよいと考える．
- 今回照会した資料は主にハンチントン病に関するものであるが，疾患に関わらず遺伝カウンセリングのなかでは家族，子どもにどのように伝えて行こうか，ということが話題になる．医療者とどのようなコミュニケーションをしたらよいのか，どのような社会資源があるのかといったことも含めて，子どもにどう話すべきかという検討も遺伝カウンセリングのなかでできるのではないか．
- 診療科と情報を共有しながら遺伝カウンセリングを行うなかで，家族背景や子どもへの対応に関する悩みが明らかとなることもある．

c. まとめ

未成年者への発症前診断という新たな議題が挙がった．発症前診断に関連した子どもへの遺伝カウンセリングでは，早い段階で診療科と連携しながら行うのがよいという提案があった．

（4） その他の議題

a. 同席可能な支援者がいない症例についての対応

発症前診断の遺伝カウンセリングで，親，兄弟，周りの人に心配を掛けたくないから一人で来ているという人も多い．そのような場合，どのように対応しているのか？

- はじめは一人で対応しているが，面接のなかで何度も必要性を説明し，納得していただいて，必ず来ていただくようにしている．

b. 子どもを作るかどうか判断するために遺伝学的検査を希望している症例への対応

家族性腫瘍での経験で，30 歳前後の方が結婚はするけれど，子どもを作るか作らないかということを決めるために遺伝学的検査を希望された症例が何ケースかあった．そのような場合にそれぞれの施設ではどのように対応しているか教えてほしい．

- 発症前診断は本人のための検査で，次世代のための検査はしないという方針．しかし，子どもの問題と本人の発症前診断は切り離せない問題でもある．長い時間をかけて話し合うことが大切だと考える．
- 過去の症例では結婚するかどうか，子どもをつくるかどうか，ということが動機となっている方が多かった．「ハンチントン病でも出生前診断ができれば違うのに」という意見もあった．

２．家族性腫瘍など治療法のある疾患の発症前診断について

① 問題点とその対策についての討議

（1） 家族性腫瘍に対する臨床現場での認知度をどのように上げるか

a. 問題提起

遺伝性大腸がんは大腸がんの２～３割と考えられているが，大阪府でアンケート調査をした結果，大病院では年間数例，10 年間で 0 症例という施設もあり，臨床での認知度が低いことがわかった．一方，検査は責任遺伝子が解明され，シークエンス，MLPA など対応ができるようになり，検査と臨床の解離が進んでいる．

診療施設における問題としては，外科では患者への対応（手術など）に終始し，家族の遺伝的問題への対応ができないのが現状である．検査は実施可能となってきたが，臨床現場での認知度が低く実際には応用されていない．どのように認知度を高めてゆけばよいか．

b. 対策についての討議

- 大腸がん研究会などで臨床遺伝専門医のいる施設の情報が開示されるようになり，広がりつつあるが地域差（東京，関西とそれ以外の地域）が生じてきている．
- がん治療認定医機構が認定医を作ろうとしており，その中で遺伝性がんの教育の重要性が説明されている．また，がん拠点病院でも家族性腫瘍に対応できる施設が必要という文言が記載されたが，現状として実施されるまでには至っていない．それらが実際に行われることが期待されている．

（2） 子どもの遺伝学的検査について

（ⅰ） 子どもの遺伝学的検査は何歳から検査を行うべきか

a. 問題提起

家族性腫瘍に対する子どもの遺伝学的検査は何歳から行うのか．疾患によっては若年発症するものがあるため，年齢，理解度などが重要となってくる．MEN では早期に診断という方向性もあるが，FAP などでの早期診断は難しいのではないだろうか．

b. 対策についての討議

- 疾患によって異なる．FAP でも 10 代で重症の出血が起こり手術を行う場合もあるし，がんで亡くなる場合もある．2000 年，家族性腫瘍研究会（当時，現・学会）では 16 歳で線引きされている．
- MEN の症例について紹介．MEN を発症した母親が自身の手術の実施を悩んでいたが，もし子どもも遺伝子変異をもっているなら自分が見本にならなくてはならないということで，子どもの遺伝子診断をしたことがある．同意は子ども本人にはしておらず，母，祖母の強い希望で行われた．

（ⅱ） 遺伝学的検査に対する子ども同意と親の代諾について

a. 問題提起

小児白血病では 12 歳頃になると，ある程度理解できると判断して説明している．家族性腫瘍でもその頃から説明しなくてはならないのかと悩んでいる．

b. 各施設の現状と討議

- 子ども本人への説明について親の同意を得た上で，白血病では小学生（３年頃）から化学療法や手術も含めてすべて説明している（親が拒否した場合には説明は行わない）．話をして，子どもから同意が得られなかったケースはこれまでない．もし，そうであっても命に関わる問題であれば治療は行なうだろうと考えている．実際には，親が同意したケースでは，ほぼ子どもは了解している．子どもは親の気持ちを尊重するためだろうと考えている．
- 発端者（30~40 代，四十数人）に自分の子どもに何歳から話すかアンケートをとったところ，小学校高学年以上で話せば理解してくれるだろうと答えた．

（ⅲ） 親からの同意は両親から得るべきか，片親でもよいか

a. 問題提起

家族性腫瘍の子どもの発症前診断について，親から同意を得る場合，両親から得るべきか，片親でもよいか

b. 各施設の現状と討議

・ 腫瘍ではないが，マススクリーニングの疾患（フェニルケトン尿症）における発症前診断の症例で，第２子も同疾患であることがわかった時点で離婚された症例があった．理想は両方の親に同意を得ることだろうが，場合によっては片親で行われることもある．

（４） 生命保険の加入についての問題

a. 問題提起

遺伝性疾患の場合に生命保険の加入に問題が起こることはないか？

b. 討議

・ 家族性腫瘍学会において保険を断わられたケースがあるというアンケート調査の報告が発表された．

・ 早めに高額の医療保険に加入する逆差別の問題も起こってきている．

３．薬剤感受性など易罹患性診断について

① 各施設における薬剤感受性／易罹患性診断実施の現状と問題点

（１） 遺伝学的検査の結果は一般カルテに記載するべきか

a. 問題提起

ワルファリンについてチトクローム P450 の遺伝学的検査などを行っている．現在，結果を一般カルテには記載せず，診療部カルテのみに記載し，薬を使用する場合に問い合わせてもらう．しかし，見落とされることもある為，どのようにカルテに記載するべきか問題となっている．

b. 各施設の現状と討議

〈薬剤感受性試験の場合〉

・ 遺伝関連 10 学会指針では分けて記載するべきとある．しかし，薬剤感受性遺伝学的検査については扱いを変える動きがある．

・ 臓器移植の免疫抑制剤の選択は遺伝学的検査で決定するプログラムとなっており，ワルファリンの投与量を判断するのにも遺伝学的検査を行っている．倫理指針が明確に定まるまでは遺伝学的検査結果を一般カルテに記載しない方針としている．

・ 患者個人に持ってもらうという方法は良いのではないか．

・ 薬剤感受性については，薬剤アレルギーと同様と考えて，むしろ記載するべきではないか，という意見が複数聞かれた．

・ 10 学会指針は薬理遺伝学的検査も含めて規定された内容であるため，薬理学的検査も別カルテにしている．

〈単一遺伝子疾患の場合〉

・ 診療部カルテのみに記載する施設と，既発症者の遺伝学的検査は一般カルテに記載する施設がみられた．

・ 発症前診断と確定診断は区別するべきであり，今後の予後の推定や治療方針に関わる場合は書いてもよいのではないか．本論点は発症前診断についてであるので，専門医が見て未発症と診断されている場合は一般カルテには書かず，遺伝子診療部門のカルテに記載するいということがよいのではないか．

② 遺伝子多型診断の科学的妥当性について

a. 問題提起

薬理遺伝学的検査，易罹患性検査について，一般に広告が出されているのを見かけることがある．このような検査についての科学的妥当性について問題はないのか.

b. 各施設の現状と討議

- 一部の薬剤感受性については，１つ，または２つの遺伝子多型で規定されるものもある．しかし，たとえば薬剤代謝酵素の CYP3A4 では日本人では変異がなく差が現れない．このように遺伝子多型によって薬剤感受性の診断ができるものは極めて限られていると考えている.
- 潰瘍性大腸炎やクローン病などについて難病疾患として研究を行っていた．これら研究段階の遺伝学的検査について，被験者や主治医から結果を教えてほしいという要望を受けることがあるが，研究段階の検査であり数個の解析で判断できるものではなく，患者を混乱させることにもつながる．承諾書にサンプルや結果の廃棄を記載しており，それを適用することで対応した.

おわりに

神経難病患者のような治療法のない疾患に対する発症前診断，家族性腫瘍のように早期診断によって治療や予防法が選択できる疾患の発症前診断，さらには易罹患性診断や薬剤感受性診断について，各施設の現状についての紹介，および挙げられた問題について議論した.

グループワーク参加者への配布資料

- 信州大学「遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前診断の指針」
- 大阪大学遺伝子診療部での取り組みについて
  - これまでの事例から問題として挙がった事
  - ハンチントン病における心理的な問題に関する研究の紹介
  - 当診療部における発症前診断の体制

ワークショップ　6）認定遺伝カウンセラーの役割

司会：小杉眞司（京都大学）
記録：村上裕美（京都大学）

参加者：15 名
参加者職種：
医師　教員　看護師　視能訓練士　認定遺伝カウンセラー　遺伝カウンセラー養成課程学生

開始にあたり，司会者から本グループワーク進行のアウトラインと，全国遺伝子医療部門連絡会議でこれまでに作成された遺伝カウンセラー関連資料の説明が行われた．

まず認定遺伝カウンセラーの資格を取得し現場で働いている参加者を中心に，認定遺伝カウンセラーとしてどのような役割が可能になり，求められているかという点について，その現状の紹介と問題提起を行った後，今後の可能性や問題の解決方法および課題を討議した．

1. 現状

・認定遺伝カウンセラー養成課程修了後，助産師として働いていた病院に戻って勤務している．遺伝カウンセリングに専門的に関わりたいという意向を看護部に伝えてはいるが，小児科外来全てを担当するため，遺伝の分野だけに特化して関わることは非常に難しい．調整可能な範囲で遺伝カウンセリングやフォローアップなどを行っているが，夜勤を含むシフトの関係で，患者からの連絡や予定外の遺伝カウンセリング，入院患者への対応が十分にできていないのが現状である．看護部には，日勤だけの勤務と将来的には配属を遺伝科付けにして欲しいと要望している．

意見：認定遺伝カウンセラーが産科相談外来を単独で担当することを検討してはどうか．産科領域は件数が見込めるので，助産師であればやってみるとよいと思う．（続きは 3. 具体的解決法の提案へ）

・この 4 月から県立がんセンターで勤務している．臨床検査技師なので検査部の所属．現在の業務は，相談外来の同席，プレカウンセリング，記録や家系図の作成，研究の手伝い，また事務的な仕事もしている．相談外来の予約受付は外来看護師が対応しており，フォローアップの電話はできていない．研究室での仕事が多く，MSI 検査，研究のインフォームドコンセントの同伴，検体管理，研究室と外来の連絡調整を行っている．遺伝カウンセラーの役割について，周囲のスタッフには，ある程度理解して貰っているが，検査部や臨床の医師まではなかなか理解が得られていない．現在，MSI 検査のインフォームドコンセントは外来相談で臨床遺伝専門医が実施している．他施設で，診療科の医師にインフォームドコンセントを任せている施設があると聞いたので，対象数が多くなれば認定遺伝カウンセラーが実施できるのではないかと思っている．

意見：MSI 検査は対象数があるので，インフォームドコンセントを担当することは認定遺伝カウンセラーの間口を広げる活動の一つであると考える．

・企業に入社して 1 年目．ヒトの遺伝学的検査を取り扱う遺伝子検査事業部に所属している．本社にもう 1 人認定遺伝カウンセラーが配属されており，2 人で分担している業務としては主に学術資料の作成を行っている．これからやっていかなければならない仕事として，病院に出向いて行う遺伝学的検査のプレゼンテーションがある．これに関しては，養成課程修了後，実際に遺伝カウンセリングを行った経

験がない立場で医師に説明をしなければならないということが，問題点の一つであると思っている．苦肉の策として，養成課程の教員にレクチャーをお願いしたり，学術担当の医師に相談したりしている．セミナーや学会は会社の費用で参加しているが，一般の製薬会社等と比較すると検査会社の給料は低く，認定遺伝カウンセラーであっても高くはならない．

意見：米国遺伝カウンセラー学会（NSGC）の調査によると，遺伝カウンセラーの給料は地域や経験年数によって異なるがだいたい 600 万円程度で，1000 万円を超える人もいる．待遇が修士レベルに見合ったものでないと，養成課程に入学希望する学生のレベルが下がるのではないかという危惧もあり，長期的な展望が必要である．

・所属している大学は，看護スタッフを病院で確保するのが難しく，遺伝カウンセリング部を看護学科の教員がサポートしている．遺伝カウンセリングの件数は月に 1，2 例程度で，費用効率の面から見ても，専属のスタッフを配置するのは困難である．外来看護師は通常業務があるためにほとんど関われず，看護学科の教員が遺伝カウンセリングを担当するという体制であるため，病院の中でどういう位置付けで活動を続けていくかということが問題点である．

・養成課程修了後，大学病院のコメディカルとして認定遺伝カウンセラーが認められたので，医療職の資格を持っていなくても病院に出入りすることができるようになった．無給ではあったが，患者と関われるようになったことが有難かった．しかし自分たちが，多くの専門医によってすでに作られている遺伝子診療部のシステムの中にどのようにして入っていくかということが非常に難しい問題であった．例えば，家系図を自分で取りたいという医師もいれば，認定遺伝カウンセラーに任せたいという医師もいる．これからは，認定遺伝カウンセラーに何を委ねるかということを話し合う機会が必要である．

・今の私の仕事としては，養成課程での教育と非常勤の遺伝カウンセリング外来のほかに，患者会の講演なども多い．このような当事者団体の支援活動などにおいても認定遺伝カウンセラーが貢献できればと考えている．

意見：認定遺伝カウンセラーを「遺伝カウンセリングをする人」と決めず，患者指導，病院における支援，教育，行政での活動など，「遺伝」に関する正しい理解の普及に向けて認定遺伝カウンセラーが機能するのは非常に重要なポイントである．

・小児科看護の研究に携わっている．大学では認定遺伝カウンセラーとして就職できないため，来年から看護大学に赴任することにした．最近，看護師が遺伝カウンセラーの役割を担う意味は何なのだろうかと考えることがある．看護師の仕事は患者に応対することが基本なので，認定遺伝カウンセラーの資格を持っていなくても可能である．遺伝看護教育という形で看護師を育てるのも大切なので，両方をやっていくべきなのか，まだ答えは出ていない．

意見：看護師で認定遺伝カウンセラーになった人達にたずねたところ，役割は全く違うと聞いている．どちらかではなく，看護師が認定遺伝カウンセラーになるということは大変プラスになると考えている．

2. 問題

①連絡会議に組み入れられていない施設で働く認定遺伝カウンセラーの孤立を防ぐ必要性

・今後，不妊クリニック等で働く認定遺伝カウンセラーも増えてくると考えられ，その人達も遺伝子診療の一翼を担うことになると思われるが，現在，遺伝子医療部門連絡会議では個人の診療所等からの参

加を募っていないので，不妊クリニックにおいて行われている遺伝カウンセリング業務が，連絡会議の視野に入ってこない可能性がある．

②雇用の確保
・遺伝カウンセラーの必要性を所長や院長に常々伝えているが，医療全体から見ると，救急や産科など他の問題もあるため雇用が難しい．

・産科領域など，ある程度の患者数が見込める領域で認定遺伝カウンセラーが対応できれば，直接そこから収益が得られるものではなくても，それによって結果的に患者が増えることにつながると考えている．ただ，病院長の理解を得るだけでなく，その評価や間接的な影響を，事務に示すための数字としてどのように表すかということが難しい．

3. 具体的解決方法の提案
①活動のためのネットワークとインターンシップ
〔各施設で行うこと〕
・認定遺伝カウンセラーが単独で産科相談外来を担当する．成育医療センターでは，臨床遺伝専門医と一緒に外来担当表に名前を掲示している．臨床遺伝専門医は何かあればフォローする形で病院内に待機し，実際には認定遺伝カウンセラーが主体的に行っている．これについては看護部の中でも評価されている．

〔学会その他が行うこと〕
・個々で働いている認定遺伝カウンセラーに研修や勉強の機会を設け，横のつながりを作る．病院や企業に勤務している認定遺伝カウンセラーがディスカッションしたり，情報提供したりできるようなネットワークを形成することが望まれる．

②雇用の確保
〔各施設で行うこと〕
・多くの施設で認定遺伝カウンセラーが必要だという認識は少しずつ出てきていている．しかし今は専任で雇用することは非常に難しいため，他の関連業務も兼任するという条件であれば雇用先はいくつもある．関連業務の際に周辺との連携を深めたりネットワークを拡げたりして，将来的に認定遺伝カウンセラー本来の業務につなげられるようにできればいいのではないか．

・どの病院でも遺伝カウンセリングの件数は少なく，常勤で雇うのは無理なので，人材派遣会社を作って認定遺伝カウンセラーを派遣する．認定遺伝カウンセラーもサブスペシャリティーを持ち，がんや周産期などの遺伝カウンセラーとして複数の病院を担当する．

・製薬会社は給与体系が検査会社よりもいいので，今後ファーマコゲノミクスの発展にともない，製薬会社にも認定遺伝カウンセラーが就職するという方向性も要検討．そうすれば，製薬会社は給与水準が検査会社より一般的に高いので，認定遺伝カウンセラーの雇用状況も変わってくるのではないかと思う．

・がんに関しては各地の拠点病院が相談外来を開くようになってきたので，そこで対応している看護師

やソーシャルワーカー，心理士などの外来枠に認定遺伝カウンセラーを配置して貰うことも一案である．

・例えば不妊クリニックなどでは，不妊カウンセラーやコーディネーターなどのコメディカルが患者サービスを行っているという土壌があり，認定遺伝カウンセラーも医療チームの一員として雇用されやすいと考えている．

〔学会その他が行うこと〕
・認定遺伝カウンセラーが患者会とのつながりを持って，一緒に要望していく．

〔国に要望すること〕
・大学病院に認定遺伝カウンセラーを配置するための方策として，医療機能評価機構に対し，評価項目に「遺伝カウンセリングができること」という内容が盛り込まれるように日本人類遺伝学会が申し入れを行っている．項目に含めるためにはもう少し文言を一般化する必要があり，まだ進んではいないが，今後も提言を続ける必要がある．

4. 今後連絡会議で行うことの提案

①雇用
・認定遺伝カウンセラーの就職や修士レベルの資格としての待遇向上にむけた取り組みを，遺伝子医療部門連絡会議においても努力していただくよう要望する．

②医療訴訟対策としての損害賠償保険団体加入制度
・遺伝カウンセリングのクライエントから訴えられた場合を想定して，認定遺伝カウンセラーが賠償保険に入っておくことが望ましい．そのために，連絡会議や関連学会などの団体を通じて，会員が保険加入できるような仕組みを作っていただくことを要望したい．（認定遺伝カウンセラー単独では人数が少なくて団体契約が難しいため，臨床遺伝専門医を含めた遺伝カウンセリングを行う職種全体での団体契約を検討してほしい．）

③遺伝子医療部門連絡会議会員対象の拡大
・現在，遺伝子医療部門連絡会議は大学病院等を中心とした組織として位置付けられているが，現場の問題の収集や情報交換ができる機関，遺伝子医療全体を担う機関として機能すべく，会員の対象を拡げる．
対象：民間施設などの医師
　　遺伝子医療部門の所属でない認定遺伝カウンセラー養成課程の教員

総合討論：ワークショップで示された提言案の検討

《各ワークショップの報告》

1）組織の構築と診療の流れ（福嶋義光　信州大学）

19 施設の先生方にお集まり頂き，様々な組織構築に関わる問題をお伺いした．

【組織の設立に向けて】

すでに充分流れに乗って経験を重ねている施設，これから立ち上げるという施設があり，これから設立する施設からはどうしたら組織構築ができるかを知りたいという意見があった．

組織構築には採算性の問題が含まれてくるが，遺伝子医療部門は決して採算が取れるものではないことを病院長，事務方にご理解頂く必要がある．新潟大学では，遺伝カウンセリングを必要とする新潟県民が新潟県内で遺伝カウンセリングを受けられないことは避けなければならず，不採算であっても行うのが大学病院の使命であるという理念のもとに実施しているとのことであった．

採算性が無いものであっても遺伝子医療部門のような組織が必要な理由を理解していただくために伝えるべきポイントとして以下のような意見が出た．

①各種ガイドラインや遺伝情報の適切な取り扱い方などが大学病院を始めとする高度医療機関には求められていること．

②すでにガイドラインが出来ているという事実．

③このような連絡会議において各施設で充実した取り組みが行われていること．

上記のようなことを外圧として利用して，トップダウンでこのような組織の必要性を認めて頂くしかないのではないかというディスカッションがあった．

【施設内での理解やチームワーク】

施設内部での遺伝子医療部門に対する理解をどう深めるか，チームワークをどう構築していくかについて議論した．基盤が小児科であったり産科であったり神経内科であったりする中で遺伝子医療部門を作る場合，どうしてもその診療科の勢力拡大の一つとして理解されてしまう等いろいろな問題がある．そのような状況のなかで理解を深めるために，具体的な二つの提案があった．

一つは名古屋大学の先生から出た各科遺伝担当医会議を作るというご提案．各科からスタッフを出したリスクマネージメント委員会というのが現在すでにあるが，それと同様に各科遺伝担当医会議というのを組織し，そこで色々な勉強会，カンファレンスを行い，全国的な傾向や情報を報告する．各科で遺伝子解析とか遺伝情報を扱うということが今後，増えてくることが予想されるが，そういう場を通じて遺伝医療，遺伝子医療の必要性の理解を促すのがよいのではないかという提案があった．

もう一つは各医局への出張カンファランスを実施するというご提案．こちらから各医局へ出かけて行って遺伝医療について勉強会を開いてもらうとよいのではないかという提案があった．

施設内でのチームワークをどう構築していくかについての問題はオールラウンドの臨床遺伝専門医と各病気別の専門医との連携ということだと思う．明確に認識しておくべき点は，診断目的に行う遺伝子解析は通常の患者さんのよりよい医療の提供に向けて必要な診断，医療行為であるので，各診療科が担当しても問題ないことである．遺伝子レベルの診断になった場合は血縁者も含めた取り組みの一部を担うということになるので，そういうセンスを持って頂いた上で，各診療科でやっていただいて全然問題ない．ただそこから派生して現在は健康な方達の発症前診断や，将来生まれてくる方達の出生前診断ということになると，まだそういう方々は発症しておらず，患者さんではないわけなので従来の医療の取り組みとしては不十分である．このような状況をきちんと理解して

頂くと，どうしてもグレーゾーンが残る．そのグレーゾーンの解決の仕方を各医療機関毎に，それぞれの問題について共通認識の下に話し合いを進めて行って頂くしかないのではないか．

【倫理について】
倫理的な問題についてどう解決しているか，についても様々な意見交換があった．信州大学では全て遺伝子解析は倫理委員会を通してから行っている．染色体検査についても一度は倫理委員会を通している．そういう検査項目毎でよいものと，発症前診断とか出生前診断のように事例ごとに承認を得ているものがある．そういう流れのない，動きのない施設もあるという話があった．

【人材確保について】
人材確保のことについて，こういう機能を担う人達が育っていないという問題点が指摘された．次世代を育てていくことは私達のような重要性に気付いた人の責任である．余分な仕事が増えるが，必ずこういう活動の重要性を認識する若い人達が出てくると固く信じるしかないのではないか，という意見が出た．

以上，設立に向けての採算性の問題，大学内での理解を深める為にはどうするか，チームワークの構築，人材の確保について話し合いが行われた．

2）遺伝医学教育（高田史男　北里大学）

来年の第 7 回全国遺伝子医療部門連絡会議（玉置知子会長・兵庫医科大学）での大きなテーマは「遺伝医学教育」であるが，その時に CBT（社団法人医療系大学間共用試験実施評価機構）福田康一郎先生に基調講演を依頼している．

【卒前卒後教育の現状と今後の取り組み】
まず，各施設から今回，卒前と卒後の両方について現状を語って頂いた．卒前教育については，昨年とほぼ異なる大学からの報告であったので別な傾向を探れるかもしれないとの期待があったが，昨年同様，教育者も少なく一人程度で担当しているということであった．卒後研修に関しては今回が初めての聞き取りであったが，組織的に運営している施設はなかった．遺伝子医療部門のある施設では，各診療科からそこに関わってくる若い医師達が遺伝に興味を持っていく形で少しずつその科内での意識が成熟してくると，その輪が次第に拡がり徐々に人が増えていく傾向があるということがわかってきた．今後はそういう方向に持っていけるとよいと思う．
次に具体的に何かやっていけることはないかということでいくつか意見が出た．
①国際標準に適合した家系図：カルテが電子化されていない病院の場合，カルテが手書きで未だに家系図が横になっている施設が結構多かった．カルテ委員会に要求してきちんと国際標準の家系図にすることが第一ではないか．
②保険収載されることで，病院組織から少しでも収益部門ととらえられるようになるという意味で，保険収載を今後も増やしていく，疾患名を増やしていくということが最終的には遺伝医学教育にも役に立つだろう．
③日本医療機能評価機構に働きかけて医療安全委員会と同じような形で遺伝安全管理委員会のような組織を各病院でつくるようにしてはどうか．診断の説明をしなかったために実際に訴訟で負けて数千万円の補償を支払う事案があったことなどを報告し，危機管理能力，遺伝危機管理能力の面においても遺伝医学教育は大事だということを強調してはどうか．

【遺伝教育における資料】
卒前教育において，少ない教育資源を活用し皆がより有効な教育を実施できるような教育ツール等の作成について意見交換をした．そこでは，各教員が個別に作成したコンテンツを多施設間で相互に提供し合えるようなシステムができるのが望ましく，コンテンツの標準化のために，例えばこの連絡会議のホームページで関係各方面よりコンテンツの提供を仰ぎ，よいものに関しては公開していくということができるのではないかという意見があった．また来年，“Thompson & Tompson: Genetics in Medicine” の日本語版が出る予定だが，その図をホームページに掲載するなど教育に使用できるようになれば役立つのではないかという意見があり，権利的な問題については解決できそうなので，進めたいということになった．

３）遺伝学的検査：標準化，人材育成，ネットワーク（野村文夫　千葉大学）

15 施設からご参加があった．

【標準化について】
先進医療としての遺伝学検査は現時点では制度上当該施設の検体のみ実施可能であるが，今後は他の施設からの検体も受けられるという大きい動きになっている．そうなると検体の品質あるいは検査担当者の能力を客観的に評価する必要が今以上に出てくるであろうという意見が随分出た．それに関連して日本臨床検査標準協議会がまとめ役となり，遺伝および検査関連の学会代表者とさらに産官の関係者からなる専門委員会が進行している．同委員会で作成中の遺伝子関連検査の検体品質管理マニュアルについてもご紹介した．

【人材育成について】
バイオ技術者認定試験や染色体関連では日本人類遺伝学界の臨床細胞遺伝学認定士というしっかりした制度があるが，日本臨床衛生検査技師会の臨床染色体遺伝子検査技師という制度も立ち上がっており，染色体関連の資格が２つあるのは如何なものかという意見が出た．一方，遺伝子関連検査については遺伝子分析科学認定士という特に臨床検査技師の方中心の技術認定試験が2年位前からはじまり，今後はこれが主流になっていくと思われる．

【ネットワークについて】
このテーマについては自由にディスカッションしていただいた．オーファンネットジャパンあるいは大学病院の検査部門間の遺伝学的検査のネットワークが今，実際に動き始めている．とはいえ一つの NPO などで実施出来る範囲には限界があり，将来的には国家レベルの体制で何らかの仕組みを作らないと，技術革新で検査コストもどんどん下がっている外国にどんどん検体が出て行ってしまう状況になるのではないかという危惧を指摘する意見が出た．今後，この連絡会議も国家レベルの遺伝学的検査のネットワーク組織ができる方向でアクションを起こす必要があるとの意見が多数出た．

４）出生前診断への対応（斎藤加代子　東京女子医大）

出生前診断への対応に参加したのは 31 名と大勢で，色々な意見が出たが大きく以下の 2 つに分けて議論を進めた．

出生前診断のカバー範囲は大変広く，１つは染色体レベルつまり頻度的には高齢の為にという数百分の 1 のレベルで起こりうるような出生前診断であり，もう１つは単一遺伝子病として１/２と

か１/４とかのレベルで起こるような出生前診断である．そのように議論を２つに分けて順番に話し合った．

まず染色体レベルの問題としては超音波（ＮＴ）の問題，ソフトマーカの問題，トリプルマーカー等について議論した．遺伝子医療部門に連絡や紹介が来るのは，たいていの場合，開業医の先生のレベルで問題になったケースである．まずＮＴの判断が人によって違うという技術的な問題が産婦人科の先生のところにあるようだ．遺伝子医療に関わるところに出ている産婦人科医はきちんとしているが，開業の先生達のレベルではなかなかその認識がうまくいっておらず，底上げをした方がよいであろうという提案があった．その点は産婦人科医会にレベルアップを図って頂きたいという意見が出た．

それから検査，トリプルマーカーの検査等も結果が英語で返ってくる状況であり，その英語を日本語に訳すことを検査会社にしてもらうのは大事なのではないか，つまり遺伝子医療全般に言えることであるが，わかり易さは重要であり，検査結果を母国語にする，そういった体制作りが必要だという意見があった

また問題になるのはグレーゾーンの結果が出た時であり，グレーゾーンの結果に関しては充分説明をすることが必要であるという指摘があった．グレーゾーンの結果に対しては遺伝カウンセリングが非常に重要であるが，産婦人科の先生が現在ただでさえ非常に忙しく人手不足であるという状況なので，そこの不十分さを遺伝子医療の部門と連携しながら補うという対応が大事であろう．また結果がわかった後のフォローアップ，きちんした心理的なケア，技術的なケアもできる体制作りも重要である．不妊医療を受けてせっかく授かったから，結果が出て障害を持っているということがわかっても出産を迎えるという方々が最近は随分増えている．そういった状況の時は出産に関してのリスクもあるので，産科医がきちんと出産に関するリスクにも対応する，と同時に産まれてから小児科医がフォローをきちんとする体制を作っていくことで子供達を守っていくことができるであろう．また非常に大事なところとしては中期中絶の問題がある．実際に私も患者さんの中期中絶に対応したことがあり胎児に対面しているが，非常につらい状態で，その認識があまりなくて出生前診断を受けている親が多い．出生前診断というのは結果によってはかなり大きく成長した子ども（胎児）を諦めるということになるのだということを遺伝カウンセリングの現場できちんと認識してもらい，クライアントにも認識してもらうことも大事なところであろう．

単一遺伝子病の出生前診断に関しては第４回，５回でも取り上げられたが，重篤さという定義，何が重篤かということを誰が判断するか，どのように判断するかということが問題であるという意見が出た．また倫理委員会のレベルも各施設様々であり，いろいろと高いレベルの問題を検討している委員会もあるが言葉を直すだけのような倫理委員会もある．倫理委員会自体の評価をきちんと行い，日本の倫理委員会のレベルを高くするということも大事である．また倫理委員会では法律家の判断だけでは解決できない倫理部門，倫理場面というものがあるので，法律家の意見だけが正しいというわけではない．この連絡会議が倫理委員会のレベルアップに役立つように，又ここで相談ができるようなシステムが必要ではないかというような提案があった．保因者診断については，出生前診断がその次に引き続いてあるという認識がなく，保因者診断を安易に行ってしまうということが問題として提起された．保因者診断の後に出生前診断ができないことを伝えている場合がある．遺伝カウンセリングでは，保因者診断のあと出生前診断が引き続いて起こることがあると予想して，遺伝カウンセリングをすべきだというような意見があった．

今後の課題として以下が挙げられた．

①患者会との連携が必要ではないかという提案があった．この連絡会議の中でいろいろな疾患について，また様々な体制を議論する上で当事者としての患者さんの声が必要であろう．こういった連絡会議にも患者さんの会にも声をかけたらどうか．

②標準化の問題にもつながるが，どこで出生前診断の遺伝子検査をしているかということの情報が

世の中にわからない．そして検査会社は単一遺伝子病の出生前診断は受けない状況．単一遺伝性疾患の出生前診断実施状況について連絡会議で少し調査して公開してほしい．出生前診断については，胎児の命に関わる場合があるという点を踏まえた標準化が必要ではないか．

５）発症前診断への対応（戸田達史　大阪大学）

我々は発症前診断への対応という課題で約 34 名でディスカッションした．

まず発症前診断というのはひとつには捉えられず，①ハンチントン病のように５０才位で発症し，治療法のない場合，②家族性腫瘍のように治療法があり早く診断した方がよい場合，また③スニップなどで薬理遺伝学的に副作用を前もって検査しておく場合，というように色々な場合が考えられ，それぞれの場合に於いて問題点とその対策についてどうしたかを皆さんに意見を言って頂いた．

まずハンチントン病のような神経難病で治療法がない場合，発症前診断を聞いた後に自殺等の破滅的行為にでる人が過去のデータでも結構多く，そのためのガイドライン（10 学会や信州大学の発症前診断のガイドライン等）はあるが，ガイドラインはこれをクリアできれば発症前診断できるというような書き方なので，それはどうしたらよいのかということを考え，臨床心理士などと共に本人またはパートナーの鬱や不安に対してしっかりとリスク診断をし，それによって検査を止める選択もあるなど，いろいろな選択をよく考えるべきであろうという結論になった．

また発症前診断を行い陽性になった場合，その後の告知後のカウンセリングをどのようにしていくかということも問題になった．

家族性腫瘍等，治療法がある場合の発症前診断についての問題は視点が全く異なり，外科の手術を担当される医師は家族の診断についてあまり関心がないというような問題点があり，手術する人と臨床遺伝専門医とのチーム体制をどのように作っていくか癌学会でも協議されていること，また家族性腫瘍等の場合等は何歳から診断するかが問題になること，さらに生命保険の問題などがあることが指摘された．これまで，家族性腫瘍の遺伝子診断を行った為に生命保険加入に際し，３割が断られたという事例があること，大腸ポリポーシスの場合ポリープだからがん保険が下りなかったという事例があることが報告された．

易罹患性，薬理遺伝学的な問題に関しては，10 学会のガイドラインにカルテを別保存するという項目があり，チトクロームなどの薬害感受性についてもカルテに書いていいものかどうか迷うことがあるという問題が指摘された．

最後にガイドラインには発症前診断を受けるのは成人であることという条件が書いてあるものが多いが，例えば 20 歳位に発症し得る病気については，思春期に悩んでいたり，ネットでいろいろと調べてみたりすることがある．いつ頃から知らせるべきかという問題も提言され，疾患毎の発症前診断についての全国的なガイドラインが必要ではないのかという提言もされた．

６）認定遺伝カウンセラーの役割（小杉眞司　京都大学）

参加者は 15 名，施設代表は私のみで，あとは代表代理の方が 1 名，その他の参加者は，①遺伝カウンセラー養成コースと教員あるいはその実習施設の指導者，②実際に認定遺伝カウンセラーの資格をとられた方，③コースに現在所属して学んでいる院生の方，④看護師の立場で大学病院で診療を行われている方等だった．

実際に認定遺伝カウンセラーの資格をとって働いている方が何名かいらっしゃった．①産科，小児科の領域で働かれている方，②がんセンター及び研究所で働かれている方，③検査会社，つまり企業で働かれている方で，それぞれの問題点と現状についてお話を頂いた．

よりネットワークを拡大していく必要性が，組織としても，それぞれの認定遺伝カウンセラーと

しても必要だということになった．実際に働いている方でも必ずしも雇用条件がよくない場合があるので，その原因と対策についても検討が必要だという話があった．

具体的な提案として考えられることは，日本医療機能評価機構の病院機能評価の中に遺伝カウンセリングについての文言を入れてもらう．実際に人類遺伝学会の方から要望書は出ているが，６次改定の表面的な文言には盛り込まれていないようだ．ただそういう継続的な努力は必要であるし，機能評価に盛り込まれていくためには，遺伝カウンセリングの普及の努力を続けていく必要がある．

実際にどういう活動をされているかについて，患者会へのサポート，講演などが実際の活動としてあげられた．そういう点から考えると国等に要望を出していく際に，患者会等をきちんとサポートして患者会からの要請，要望といったかたちでも出していくのが効果的ではないかという提案があった．

それから遺伝子医療部門連絡会議に対する要望としては，１つは遺伝子医療部門連絡会議が日本の遺伝子医療の中核を担う大学病院及びナショナルセンターで，先ず，きちんとしたレベルの遺伝子医療を提供するための基盤整備をするという目的があるように思う．ただ，学会等その他の場所ではなかなか得られない貴重な現場の問題点等の認識や情報が得られるチャンスとして非常に重要なものであるという観点から，認定遺伝カウンセラーの養成校は必ずしも遺伝子医療部門をもっていないところもあるため，今回はそのような施設からは個人参加という形で参加して頂いている方も結構いらっしゃる．もう少しオフィシャルに参加できるようにお願いできるのではないか．大学病院等のように大きな施設だけではなく，例えば認定遺伝カウンセラーの活躍の場として実際に何人かの方が既に働いているし今後も期待されている不妊クリニック等，民間の施設等からも積極的に参加できるような体制にしていただけないのかとういう希望が出た．

もう１つは認定遺伝カウンセラーの保険の問題である．生命保険ではなく，いわゆる医療過誤等に対応する保険だが，実際にそれに対して保険会社等に働きかけをされた方もいるが，認定遺伝カウンセラーの数が少ないこともあり，専門医と一緒のチームでやるという単位であれば保険会社等も考える可能性がある．組織として遺伝子医療部門連絡会議としてそういう対応をする事が出来るのではないかという提案があった．

《６つのワークショップについての質問・総合討議》

高田（司会，北里大学）：先ほどのネットワークのところでオーファンネットジャパンの最新の状況を知りたいという声が結構あった．それについて実際に関わっている方で検体の行き来がどの程度行われているか，コストはそれぞれの施設で自由に決めていいということになっていると思うが，その辺りの調整がどういうことになっているのかなどについて質問がでた．実際に関わっている方がいらっしゃればご発言をお願いしたい．

福嶋（信州大学）：オーファンネットジャパンの理事長は東北大学の松原教授で私は副理事長として組織の立ち上げに一部協力させてもらっている．NPO 法人を仙台市で立ち上げた．現在，検査施設のリクルート中で，登録済みの施設は 5 施設だったと思う．主に先天代謝異常症の遺伝子解析が対象となっている．ひとつの問題は料金で，それぞれの施設で提示していただいて構わないが，支払いに関して誰がその料金を負担するかについてはオーファンネットジャパンから離れたところで，それぞれの依頼施設で解決して頂かなくてはならないし，検体を受ける側もどういう形で事務を通して受け入れることができるのか，そこのハードルも日本には結構あり，そこに関わる部分で調整が進められている．検体が動いたという話はまだ聞いていない．［追加情報：松原理事長によれば，2009 年 5 月現在，６施設が検査施設として登録しており，すでに 16 検体において解析がなされている.］

高田：少し追加がある．先日の日本人類遺伝学会第 53 回大会でオーファンネットジャパンの会合があり私も参加させて頂いたが，松原理事長から，アメリカの遺伝子検査会社から問い合わせがあったという報告があった．その内容は，オーファンネットを通じて海外から日本国内の施設に検査委託ができないかというオファーであり，理由は安価だからという．そのアメリカの検査会社はさらに，クオリティは問わないから受けてもらえないか，という話であったとのことである．

小杉（京都大学）：その事と関係して費用もどういう風に徴収するかについて各施設にいろいろと問題がある．特に事務的に問題があるということだが，個別的な問題もあるだろうが恐らく多くの施設で共通している事務的な障害があるのではないかと思う．そういう情報が連絡会議等を通じて共有されれば皆さんの苦労も少しは緩和されるのではないだろうか．オーファンネットを通じるものだけではなく，実際に検査会社等で一応研究検査として保険適用になっていないものが実施されていて，且つ，やる方としても保険診療でなく自費診療でやるということであれば全て自費とすれば制度的な問題はないはずだが，そういう自費徴収ではなかなか大学の事務が通りにくい．

信州大学はシステムがうまくいっていると聞いたが京都大学でも一旦，事務が認めたが事務の人事異動でやはり駄目だという話になった．制度的に駄目な理由としては混合診療になるからだと思うが，逆に混合診療にならないようにすれば，お金を払っても受けたいという人には，検査会社で実際に行なってあげられるようになるので充分対応できると思うし，そういうニーズは結構あるのではないか．そこで何が事務で障害になっているのかという情報が是非共有できれば我々としても非常に動きやすい．

高田：各ワークショップを通じて様々な要望や良い意見が出てきている．この連絡会議は「年に一度の集まり」と「報告書を作る」というのがメインの役割だと共有認識されているが，もしもう一つの役割として，外部へ向け，それぞれの的確な組織や部署に的確な要望を当連絡会議として入れていくとなると，それ相応に活動や情報収集をやらなくてはならないということになる．すぐに大きな動きが作れるかというとそう一朝一夕にはいかないと思うが，何か効率的な方法があるのでは

ないだろうか．例えば『報告書』が一番の紙爆弾の効果があるように思う．もしそれ以外にも当連絡会議の機能として，予算も限られてはいるが，何らかの形として訴えていくよい方法のご意見があれば頂きたい．挙げる材料は今日一日でも随分出たと思うが，それをこういう会議を通じて挙げていくにしても，そのシステムを理事会でも話し合っていかなくてはならないと思っているところだが，委員会を作る必要などがあるのかどうかご意見があれば頂きたい．引き続き理事会で懸案としていく．

高田：保険診療への道程というところで今回ご紹介頂いた情報共有という目的でやってきたがこれに関して質問・意見はございませんか．
ここであらためて 13 疾患の遺伝学的検査が保険適用となった経緯に関して，福嶋先生に今後の見通しや，何故に今回はこの疾患になったのかを伺いたい．

福嶋：先程のシンポジウムでも一部ご紹介し，待鳥課長補佐からも詳しいお話があったが，保険診療にいくためには１つは先進医療を通して，つまり先進医療で実績を積み重ねて保険診療として認めるようになるというものと，もう１つは内保連，外保連での会議で上がっていくものとの二者がある．遺伝子解析，遺伝学的検査については先進医療から上がってくるものが今まで殆どだった．この保険収載以前に 20 数疾患が先進医療として認められていたが，その中で，普及率や必要性，その他遺伝カウンセリング体制，そういうところも考慮 0 してハンチントン病などいくつかの疾患は除かれたと聞いている．

今回は，平成 18 年度の進行性筋ジストロフィーの遺伝子検査が収載されて（遺伝カウンセリングの実施を求めている），ガイドラインの遵守を求めておきながら，実際の遺伝カウンセリングは自費診療だった点を突いた．厚生労働省は混合診療を極端に嫌っているから矛盾をつかれるのが一番嬉しくない，嫌なわけで，「その解消を．」ということで遺伝学的検査を行った場合には遺伝カウンセリングが必要というガイドライン遵守ということを申し上げてきた．

その結果，それらの検査についてはその矛盾を解消するために，遺伝カウンセリング加算を認めるという流れになってきたと思う．ただ，遺伝カウンセリングが必要だということを認識し始めたのが 4 月からスタートする保険の変更に関してはかなり詰まった段階での動きだった為に，実務上できる裁量の範囲で遺伝カウンセリングを盛り込むためには「検体検査判断料」という位置づけしかなかったという，先ほどの待鳥課長補佐の話だったので，これからは管理料というもっと大元のところで遺伝カウンセリングの重要性というものを主張していく．そういう方向性が示されたことを今日感じた．

そのためには積算の根拠ということが非常に大事で，どういう理由だからいくら必要なんだ，ということを示すために，遺伝カウンセリングの場合はどうしても時間で示すしかない．これだけ時間のかかることだから担当した方の時給を加算していって，だから保険点数が何点必要だと言うしかない．遺伝カウンセリング（単価）の標準化の問題やそれをどう評価するのかということをきちんと全国調査を行い，それを根拠に主張していくという方法をとる必要がある．それが全国遺伝子医療部門連絡会議としてもやっていかなくてはならないことではないかと改めて感じた．

高田：保険診療の改定は２年毎なので次回は再来年（2010 年）になる．この連絡会議としても再来年の改定に向けて 13 疾患がそもそもどういう根拠で選ばれたのかというのは今あった通りだが，それがベストな選択かどうかを含めよくわからない部分がある．より多くの対象疾患と思われるものが多くある．それを２年間の間に，いやむしろあと１年もないが，来年の 7～8 月位までに連絡会議としても何らかの対応を，皆さんのお知恵をお借りし，実際の臨床の場で遭遇している疾患群を例えば頻度の高いもののリストを挙げて頂いて事務局で集計するなどして連絡会議としてはこ

ういう疾患を保険収載に入れて欲しいとかまとめていく必要があるのかもしれない．遺伝子診断が一律 2,000 点というのも，例えばデュシャンヌ型筋ジストロフィーひとつとっても症例毎にコスト幅が極めて大きく，一律の費用設定ではかなりの無理がある．現状はそういうところでやっているので，実際に企業はこんな赤字になる検査など絶対やらないだろうという話になっていくなどと揶揄する声すらあるので，その辺を含めて 2 年後の改定に向けてこの会議として進めていくことを提案させて頂く．

奥山（成育医療センター）：13 疾患中 5 疾患がライソゾーム病だが，それは殆ど電話一本で決まった経緯がある．先天代謝異常の培養細胞による診断を保険にするという話になり，とにかく選べと言われ，数日しかなかったため先天代謝異常学会の理事長と薬事委員長と 3 人で考え，最初 30 疾患位挙がったが座りが悪い，他が 8 疾患しかないのにここに 30 も 40 も載せるわけにはいかないと言われ，最終的に 5 疾患が丁度座りがよかったのでライソゾーム病の酵素補充療法ができる疾患ということで落ち着いた．そういうのは学会レベルでやるべき問題であると私は思う．たぶん先天代謝異常学会としてはおそらく今後，有機酸，脂肪酸を中心として新生児マススクリーニングとしてタンデムマスでできるような，そういう疾患をあげていくことになるのではないかと思う．

福嶋：人類遺伝学会でも内保連への登録申請をすることが今年の理事会で決定した．人類遺伝学会としても保険収載に向けた取り組みを開始した．（平成 20 年 11 月 28 日に理事長名で内保連へ書類を提出済み）

山口（島根大学）：保険収載も評価として大事だが，医療安全や院内感染の部署を設置することが病院機能評価の項目にあがっている．遺伝診療も病院の質を保証するものだと思うので，次の病院機能評価に遺伝診療についての項目を挿入してもらうことが病院長へのアピールになるのではないだろうか．保険収載されても稀少疾患とそれに対する遺伝カウンセリングは病院としての収益は小さい．そのため収益面よりも，むしろ病院の質を上げる効果をアピールすべきではないか．

高田：医療の質，危機管理という面から遺伝医療の必要性を説いていくのは連絡会議として関わっていける点ではないかという意見でした．

（フロアより）：これは具体的に要望書を提出する場合，学会として，あるいは連絡会議として提出するのとどちらが力があるのか．

福嶋：厚労省の見解では数が多いほうがよいそうだ．また異なった組織から要望書が届いているのがいいそうなので，学会と連絡会議がまとまるとそれは 1 件としかカウントされない．従って厚労省に対しては連絡会議，各学会，患者団体などから要望書を個別に提出するのがよいと思う．

高田：本日の出席者は遺伝を専門としているのみならず，それぞれ所属している学会があるだろうから，そちらへの働きかけもお願いしたい．

本日のまとめとして，当初の目的であった保険収載の問題の情報共有，それ以外にも各ワークショップ，総合討論の場において様々な意見を伺うことができて有意義であった．

具体的アクションについては本日の時点では結論が出てはいないが，出席者からの要望については理事一同，その重要性については十分認識している．今後，それに対してどのように対応していけるか模索していきたい．

以上をもちまして，総合討論を終了致します．

第６回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者アンケート調査結果（回答数　５７）

１．本会議に参加されたお立場について伺います

- 維持機関施設の代表者　１７名
- 維持機関施設の代表者の代理　１６名
- 維持機関施設の職員　１５名
- 未登録医療施設の個人会員　５名
- その他の個人会員　４名

２．職種・資格についてお教え下さい

- 臨床遺伝専門医　３８名
- 臨床遺伝専門医以外の医師　１０名
- 看護職　２名
- 臨床検査技師　１名
- 研究者　２名
- 認定遺伝カウンセラー（GC）　７名

３．遺伝子医療への関与についてお教え下さい（複数回答）

- 遺伝カウンセリング実施　４７名
  - ―１ヵ月に　１例程度（１４名）　１～２例（２名）　２例（５名）
    ２～３例（２名）　３～５例（１名）　４例（６名）
    ５例（２名）　６例（２名）　８例（１名）
    １０例（５名）　１５例（１名）　３０例（２名）
    ０．５例（２名）　数ヶ月に１例程度（１名）
- 遺伝学的検査実施に関与　２５名
- カンファレンスに参加　３５名
  - ―１ヵ月に　１回程度（１６名）　２回（７名）　３回（２名）
    ４回（５名）　５回（２名）　数ヶ月に１回（１名）
- 遺伝子医療部門の管理・運営　１８名
- その他　６名
  - ―　遺伝カウンセリング陪席１ヶ月　４例
    新生児，マス・スクリーニング or 先天代謝異常症の診療

４．配布資料や会議の全般的な内容はいかがでしたか

a　維持機関施設の代表者

- 知らなかったことが多く勉強になりました
- 非常に練られたプログラムで有意義な一日でした
- 代表者会議と，その後の総会で重複するところがあった．機関会員の会なので，事務的な点は一回の説明で良いと思われる．それ以外は，時間はタイトだが面白く有益だった
- 勉強になりました
- 今までで一番よくまとまっていた
- 適切だった
- 冊子が重い
- よかった　２名
- 初めての出席だったので，大変わかりやすかった

・ 時間的にはきつい内容
・ 特になし
・ 無回答　６名

b　維持機関の代表者の代理
・ まとめられていてよかった　２名
・ より現場の意見を反映させることを主旨にしてよかった
・ 適切
・ 最新情報が得られ満足できる内容だった
・ 問題を再認識する良いきっかけとなり有意義であった
・ とても参考になった
・ 特に問題なく今後役立つものと思われました
・ 理解しやすくてよかった
・ よかった
・ 特になし
・ 無回答　５名

c　維持機関施設の職員
・ 勉強になった　２名
・ わかりやすかった
・ ある意味政治的
・ 非常に良かった
・ 具体的で参考になった
・ 課題を絞っていただけたら良い
・ 各先生方の発表資料，もしくはレジメがあると内容の理解が進むと思います
・ 必要な資料をいただくことができました
・ 特になし
・ 無回答　５名

d　未登録医療施設の個人会員
・ 良かった
・ メモ用紙などもつけて欲しい（普通のコピー用紙でいいので）
・ 実際の診療にとても役立つ
・ 無回答　２名

e　その他の個人会員
・ もう少し余白があるほうが，書き込めて良いと思います
・ 分科会の時間が短かった
・ 充分です，ワークショップの名簿がよかったです
・ 無回答

５．シンポジウム「遺伝医療の保険診療への道程」について

a　維持機関施設の代表者
・ 本来の目的を達することができたと思う
・ 貴重な情報を得られた
・ 参考になった
・ 辻先生の話が面白かった．全体で勉強になった
・ いろいろな立場からの意見が聞けて有益だった
・ よかった

・ 適切だった
・ 特に小児科医，神経内科医の立場が勉強になった．１０歳代の人の遺伝子診断をどうするかなど課題は多い
・ 今後の方向性がわかりました
・ 現在のとりくみの状況が具体的にわかったので有益だった
・ 遺伝子診断が保険診療に認められたことは大きな一歩で課題．今後の方向性についても知ることができた
・ 将来への希望がもてる内容でした
・ 無回答　４名

b　維持機関施設の代表者の代理
・ 診療報酬の考え方が理解できた．様々な専門 Dr の立場での先進医療への GC の関わり方のあり方が理解できた
・ 遺伝子検査の保険診療での位置づけがよくわかった
・ よかった
・ 理解しやすくてよかったです
・ 現状把握ができてよかったです
・ 期待以上の内容，特に辻先生・奥山先生
・ この先も厳しく困難な道のりを感じた
・ よくまとまっていた
・ 貴重な情報で，できましたら簡単なサマリーあったら助かります
・ いろいろな立場からのお話が聞けて良かったです
・ 無回答　５名

c　維持機関施設の職員
・ いろいろな裏？事情があって面白かった
・ 各方面の努力が必要でしょう
・ 臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーの位置付けに関して，今後しっかり議論すべき課題と思います．その先に保険診療の前進があるのでは？
・ 立場の異なる先生方のお話で興味深く拝聴しました．それぞれのお立場でのご尽力が，保険診療につながっていることが理解できました．現場の活動で，それを次につなげていけるよう努力したいと思います
・ 具体的で参考になった
・ 様々な立場の演者の話がきけて，とても有意義でした
・ 奥山，辻先生のお話が重要だった
・ 厚生省からの説明をきくことができてよかった
・ 透明性が必要と思いました
・ 無回答　４名

d　未登録医療施設の個人会員（職員・その他）
・ 厚生労働省の方の話の内容が薄く感じた
・ これからの問題点の多さから，実現するまで，まだ時間がかかりそうと心配しました
・ 限られた時間で貴重な意見が聞けた
・ よかったです

e　その他の個人会員
・ 大変勉強になりました
・ 実際の過程がわかりよかった
・ 各分野の方からの話を聞けて勉強になりました．

・ 無回答

６．参加した代表者ワークショップについてのご感想・ご意見

参加したテーマ

1. 組織の構築と診療の流れ （１０名）
2. 遺伝医学教育 （３名）
3. 遺伝学的検査：標準化，人材育成，ネットワーク （１０名）
4. 出生前診断への対応 （１３名）
5. 発症前診断への対応 （１４名）
6. 認定遺伝カウンセラーの役割 （３名）

―１．組織の構築と診療の流れ （１０名）

・ 意見の集約及び各施設のアイディアが出てよいワークショップであった(a１名)
・ 組織構学について具体的な必要事項がわかりました（a１名）
・ 院内の周知をどのように行うか？資金をどうやって得るか？など共通の悩みを持っていることが良く分かった（a１名）
・ 方法論として参考になりました（ｂ１名）
・ 貴重な話を聞けました（ｃ１名）
・ 他施設の工夫を聞くことが出来てよかった（ｃ１名）
・ 参考になりました（ｃ１名）
・ 無回答（a１名，ｂ２名）

―２．遺伝医学教育 （３名）

・ 具体的な提案があったため，自分の位置づけが良く分かった(a１名)
・ 必要な方向性がわかりました(a１名)
・ 無回答（ｂ１名）

―３．遺伝学的検査：標準化，人材育成，ネットワーク （１０名）

・ アットホームな雰囲気で活発な討論ができた(a１名)
・ 遺伝学的検査（疾患診断）と他の感染症遺伝子検査との違い，クリアしなければならない，ハードルの高さを再認識した（ｂ１名）
・ 遺伝的検査の現状については，あまり変わっていないことが，よくわかった．今後，どうすれば推進できるのか？（ｂ１名）
・ なかなか，議論にまで到らなかった（ｂ１名）
・ ネットワークの重要性，経済性の確立が大切で，課題も多いと思いました（ｅ１名）
・ 無回答（a３名，ｂ１名，ｃ１名）

―４．出生前診断への対応 （１３名）

・ 時間が少し短かった(a１名)
・ たくさんの問題点を対応，提言として，まとまりよく，ディスカッションされ，大変ためになった（ｂ１名）
・ 現在直面している問題が議論されて良かった（ｂ１名）
・ よく話し合われている（ｂ１名）
・ 実施を表に出すことが，まず大切（ｃ１名）

・ もう少し内容を分けて細分化した方が良いと思う，できればマイクを使って欲しい（声が聞こえにくいときがある）（ｃ１名）
・ 話の流れが追いづらかった（ｄ１名）
・ 有意義だった（ｄ１名）
・ テーマが絞りきれなかった（e１名）
・ 無回答（a１名，ｃ２名，e１名）

―５．発症前診断への対応　（１４名）
・ 時間がもう少しとれればよかった(a１名)
・ 自病院での全く経験のない話が聞けてよかったです（ｂ１名）
・ 対症疾患が広く，司会の先生は大変だったと思いますが，カウンセラーの方々から多くの意見を聞くことができ勉強になりました（ｂ１名）
・ 様々な施設で，どのような取組をされているかがわかり，よかったとおもいます．スタッフの多い施設は恵まれており，少ない施設では少数の先生で抱える形となっており，施設の枠を超えたケース検討なども，必要とされるかもしれないと考えました（ｃ１名）
・ 検討内容に対して時間が短かった，疾患毎に問題が異なるので，議論がつくせなかった（ｃ１名）
・ 率直な意見がわかってよかったが，予め，議論の予定について知りたかった（ｃ１名）
・ 小児科と神経内科，外科の立場の違いがなんとなく理解できた（扱う疾患の違いも含めて）（ｄ１名）
・ 無回答（a２名，ｂ２名，ｃ１名，ｄ１名，ｅ１名）

―６．認定遺伝カウンセラーの役割　（３名）
・ 各医療機関で，どのような役割，ポジションを作るのかが，とても難しいが，今後のためには，必要な内容である（ｃ１名）
・ ワークショップは消化不良（ｃ１名）
・ 人数が少なく活発な議論が出来たが，全く発言できない人がいたので，全員の意見を一回りは聞けるとよかった（ｄ１名）

―無回答（a１名，ｃ１名）
・ 欠席しました（a１名）
・ あらかじめ，議論したい事項をアンケートなりで，調査してからワークショップを行った方が良いように思います（ｂ１名）

７．総合討論会についてのご感想・ご意見
・ 現在の各施設の問題点が，比較的共通していることもわかりよかった．今後，それを解決するための提言がまとめられれば，よりよいと思われた（a１名）
・ 頭の中を整理するのに役に立った（a1 名）
・ 有益であった（a1 名）
・ 時間が不足（a1 名）
・ 遺伝子医療部門の設立の意義が「病院の質」を高めるとの考え方が参考になりました（a１名）
・ 欠席しました（a１名）

- よかった（a１名，ｂ２名）
- テーマが大きすぎて，内容を絞ることが困難．貴重な意見でした〈b１名〉
- 環境は異なると思うが，各施設工夫していることを知り勇気づけられた．満足できた〈b１名〉
- 他のワークショップの内容が分かってよかった〈b１名〉
- 病院の質の担保として，遺伝診療を行うというのは，良い意見だと思います（ｂ１名）
- いまひとつ〈c１名〉
- 同じ課題で多くのグループでも良いか？〈c１名〉
- 参加していないワークショップの概要が聞けて良かったが，議論が漠然とした感じだった（ｃ１名）
- 他の部門で，どのような話し合いがあったのかがわかり，全体的な流れがみえた（c1 名）
- これからの問題点の多さから，実現するまでに，まだ時間がかかりそうと心配しました（e1 名）
- 特になし（a１名，c１名，ｄ１名）
- 無回答（a８名，b９名ｃ１０名，ｄ３名，ｅ３名）

８．　本連絡会議は今回から維持機関会員制度により運営することになりました．運営体制について，ご意見がありましたらお聞かせ下さい．

- 適切に運営されており，クリアな状態になり，このシステムでつづけていただきたい（a1 名）
- 今の制度が良いとおもいます（a１名）
- 附属病院が複数あっても，一つの医学部であれば５万円としてください（a１名）
- 病院関係者から他の会に比べ「会費が高すぎる」と指摘をうけた（a１名）
- 病院長宛にアピールするため，配布物は二部ずつ欲しい（a１名）
- 「事例相談システム」などが構築されると，経験のない症例について，その疾患に詳しい先生に相談できたらよいとおもいます（ｂ１名）
- 標準化という意味では大切である（ｂ１名）
- よろしいと思います（b１名）
- 運営費用を公費でないために，会員になれない機関も多いように思う．自分の施設は出してもらえたが，今後もずっと出してもらえるか心配（ｃ１名）
- 賛成です（ｃ１名）
- 遺伝医療を実施している，一部の集まりである（ｃ１名）
- 周産期センターをかかげているので，維持機関からの出席として欲しい（ｄ１名：小児科医）
- 特になし（a２名，ｂ４名，ｃ１名）
- 無回答（a１０名，ｂ９名，ｃ７名，ｄ４名，ｅ４名）

９．　次年度の会議にどのような内容の議題・テーマを希望しますか？

- 全国倫理委員会連絡会議と合同での開催はいかがでしょうか（a１名）
- 遺伝病学的検査のネットワーク，人材育成，資金（a１名）
- 他施設の運営体勢（メンバー，職種，業務フォロー）などを知りたい（a１名）
- カウンセリングなどでの関係で具体的に論議することも一部に必要では（ｂ１名）
- 検査システム：オーファンネット　ジャパン　など（ｂ１名）

- 各施設において，パラメディカル（遺伝心理士・看護師など）を増やすため方策，工夫を教えて欲しい（ｂ１名）
- 当事者の声をどう取り入るか（ｃ１名）
- 具体的な討論のプロダクトが得られるように，努力すべきでは，例えば，討論する内容に関して事前に各施設にアンケートをとるとか（ｃ１名）
- 遺伝を専門としての「各疾患の専門家」との交流（ｃ１名）
- 小児疾患も取り上げて欲しい（ｄ１名）
- 認定遺伝カウンセラーの役割に関するテーマを引き続きお願いしたい（ｄ１名）
- 特になし（a1名，ｂ４名，５名）
- 無回答（a13名，ｂ９名，ｃ１１名，ｄ３名，e４名，４０名）

10．本連絡会議への要望事項等，ご意見，ご希望をお聞かせ下さい

- 日本病院機能評価機構に遺伝子医療部門の有無，活動を評価に加えるシステムを作ってもらうなど，外圧を期待する必要がある．機関会員制になったので可能と考えます（a１名）
- この会議のメーリングリストを作りませんか?（a１名）
- 各施設で行われている，特殊検査のネットワーク形成，紹介（a１名）
- 運営ご苦労様です（ｂ１名）
- メーリングリストによる，情報共有や，ディスカッションができるようになればよいと思う（ｃ１名）
- 幹事先生方に，少しかたよりがあるようにも思います．小児科，産婦人科，内科などバランスがとれていることが望ましいと考えます（ｃ１名）
- 学会，セミナーと一緒，前日などでも良いのでは，この連絡会での討議を一部公開できるところはして，専門家の活動を一般に分かるように，門扉を広げる意味で（ｃ１名）
- 市中病院や不妊クリニック，大学（養成過程）関係者も個人会員ではなく，準会員くらいで位置づけてほしい（ｄ１名）
- 特になし（ｂ２名）
- 無回答（a14名，ｂ１３名，c１１名，ｄ４名，e４名）

第6回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿 (2008年11月22日, 149名)

＜維持機関会員施設参加者＞

施設名	部門名	2008年連絡会議参加者名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	矢部　一郎
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	高橋　悟
弘前大学　医学部附属病院	神経内科	渡辺　光法
秋田大学　医学部附属病院	遺伝子医療部	沢石　由記夫
群馬大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	
自治医科大学　附属病院	遺伝カウンセリング室	岩本　禎彦, 後藤　孝也
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	渡辺　博
筑波大学　附属病院	遺伝診療グループ	有波　忠雄
埼玉医科大学病院	遺伝子診療部	難波　聡
千葉大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	野村　文夫, 梅村　啓史, 宇津野　恵美, 大町　和美, 石井　拓磨
日本大学　医学部附属板橋病院	遺伝子相談室	中山　智祥
日本医科大学附属病院	遺伝診療科	渡邉　淳, 鈴木　由美
東京大学　医学部附属病院	小児科	五十嵐　隆, 高橋　克敏, 高橋　和浩, 辻　省次
東京大学　医科学研究所･附属病院	ゲノム診療部	古川　洋一, 中村　祐輔
順天堂大学　医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	富山　弘幸, 吉野　浩代
慶應義塾大学病院	遺伝相談外来	小崎　健次郎, 奥野　博庸
東京医科大学病院	遺伝子診療室	大屋敷　純子, 河島　尚志, 三橋　善比古
東京女子医科大学病院	遺伝子医療センター	斎藤　加代子, 浦野　真理, 近藤　恵里, 松尾　真理
東京慈恵会医科大学附属病院	総合母子健康医療センター遺伝外来	花岡　一成
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	竹下　直樹
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	浜之上　はるか
聖マリアンナ医科大学病院	*(準備中)*	黒木　良和
聖マリアンナ医科大学　横浜市西部病院	遺伝カウンセリング室	林　和彦
北里大学病院	遺伝診療部	高田　史男, 大畑　尚子, 蓮沼　智子, 望月　純子, 野崎　祐子, 白井　教子, 安本　龍馬, 安藤　記子, 高橋　初枝
東海大学　医学部付属病院	遺伝子診療科	大貫　優子
山梨大学　医学部附属病院	環境遺伝医学講座	久保田　健夫, 中根　貴弥
信州大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋　義光, 関島　良樹, 櫻井　晃洋, 涌井　敬子, 河村　理恵, 羽深　美恵子, 水内　麻子, 山内　泰子
新潟大学　医歯学総合病院	生命科学医療センター　遺伝子診療部門	中田　光, 後藤　清恵
富山大学附属病院	検査部遺伝子･先進医療支援部門	仁井見　英樹
金沢大学　医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	新井田　要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	柿沼　宏明, 高瀬　悦子
福井大学　医学部附属病院	*(設置に向けて検討中)*	米田　誠
浜松医科大学附属病院	遺伝子診療部	堀田　喜裕
岐阜大学　医学部附属病院	遺伝相談外来	深尾　敏幸
名古屋大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	南山　誠, 渡辺　宏久
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	

施設名	部門名	2008年連絡会議参加者名
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	大江　瑞恵
三重大学　医学部附属病院	オーダーメイド医療部	中谷　中
滋賀医科大学　医学部附属病院	検査部遺伝子部門	茶野　徳宏, 山本　依志子
京都大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉　眞司, 澤井　英明, 沼部　博直, 村上　裕美, 小野　晶子, 各務　好美, 鳥嶋　雅子, 井上　田鶴子, 北川　尚子, 鬼頭　由子, 桐林　和代, 佐藤　友紀, 高谷　明秀, 中川　奈保子
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	滝　智彦
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	宮崎　彩子
大阪大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	戸田　達史, 西田　千夏子, 谷口　真理子, 吉津　紀久子, 小巻　正泰
神戸大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	
兵庫医科大学附属病院	臨床遺伝部	玉置　知子, 齊藤　優子
鳥取大学　医学部附属病院	遺伝子診療科	難波　栄二
島根大学　医学部附属病院	臨床遺伝診療部	山口　清次
広島大学病院	遺伝子診療部	丸山　博文
山口大学　医学部附属病院	遺伝診療部	末広　寛
徳島大学病院	遺伝相談室	前田　和寿
愛媛大学　医学部附属病院	臨床遺伝医療部	江口　真理子
高知大学　医学部附属病院	遺伝相談外来	
香川大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	日下　隆
産業医科大学病院	*(検討中)*	
九州大学病院	臨床遺伝医療部	井原　健二
福岡大学病院	遺伝医療室	井上　貴仁, 吉里　俊幸
久留米大学病院	遺伝外来	芳野　信
佐賀大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	大田　明英
長崎大学　医学部･歯学部附属病院	遺伝カウンセリング室	松本　正
大分大学　医学部附属病院	*(検討中)*	浜口　和之
宮崎大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	山口　昌俊, 永瀬　つや子
鹿児島大学　医学部歯学部附属病院	遺伝カウンセリング室	阿南　隆一郎
琉球大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	知念　安紹
国立精神･神経センター	遺伝カウンセリング室／DNA診断治療室	後藤　雄一, 池上　弥生
国立循環器病センター	遺伝外来	森崎　隆幸
国立国際医療センター	遺伝子診断治療開発研究部	
群馬県立小児医療センター	遺伝科	坂爪　悟
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	
千葉県こども病院	小児救急総合診療科, 代謝科	
神奈川県立こども医療センター	小児科 (遺伝科)	吉橋　博史, 古谷　憲孝, 西川　智子
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	上道　知之
医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	太田　亨
聖隷浜松病院	臨床遺伝部	西尾　公男, 道和　百合

＜その他の参加者＞

医育機関

施設名	部門名	氏名
東北大学病院	遺伝科	新堀　哲也
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	吉田　雅幸, 藍　真澄
近畿大学	理工学部生命科学科	田村　和朗

その他の病院･施設

施設名	部門名	氏名
国立成育医療センター	遺伝診療科	小崎　里華
栃木県立がんセンター	研究所がん遺伝子研究室がん予防研究室	友田　茉莉
愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所及び中央病院	発達障害研究所	水野　誠司
市立柏原病院		瀬戸　俊之
国立病院機構岡山医療センター	小児科	古城　真秀子
愛知学院大学歯学部	口腔先天異常学研究室	鈴木　聡
お茶の水女子大学大学院	人間文化研究科特設遺伝カウンセリングコース	田村　智英子
川崎医療福祉大学	大学院医療福祉学研究科 医療福祉学専攻修士課程遺伝カウンセリングコース	升野　光雄
社) 日本衛生検査所協会生涯学習	生涯学習	巴山　顕次
株) エスアールエル	遺伝子･染色体解析センター遺伝子検査課	中條　聖子
ジェンザイム･ジャパン (株)	イデニクス事業本部マーケティング部学術情報課	西山　深雪
株) ファルコバイオシステムズ	遺伝子事業部	横山　士郎
株) ファルコバイオシステムズ	遺伝子事業部	藤森　浩
株) ファルコバイオシステムズ	遺伝子事業部	和泉　美希子
メディカル･サイエンス･インターナショナル		藤川　良子

＜来賓･講演者＞ ＊敬称略

所属		氏名
文部科学省	高等教育局医学教育課長	新木一弘
厚生労働省	保健局医療課長補佐	待鳥　招洋
日本人類遺伝学会	理事長	中村　祐輔
国立成育医療センター	臨床検査部長	奥山　虎之
東京大学医学部	神経内科教授	辻　省次

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設名簿 (2008年11月22日現在, 73施設)

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8638	北海道札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	011-700-5356	佐々木　秀直
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2480	0166-68-2489	藤枝　憲二
弘前大学　医学部附属病院	神経内科	036-8562	青森県弘前市在府町5	0172-39-5142	0172-39-5143	東海林　幹夫
秋田大学　医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8543	秋田県秋田市本道1-1-1	018-884-6159	018-836-2620	高橋　勉
群馬大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-39-15	027-220-8122	027-220-8136	山田　正信
自治医科大学　附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本　禎彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880	0282-86-1111	0282-86-6856	渡辺　博
筑波大学　附属病院	遺伝診療グループ	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1	029-853-3177	029-853-3333	有波　忠雄
埼玉医科大学病院	遺伝子診療部	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1220	049-276-1790	大竹　明
千葉大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	260-8677	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2324	043-226-2324	野村　文夫
日本大学　医学部附属板橋病院	遺伝子相談室	173-8610	東京都板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111	03-5375-8076	中山　智祥
日本医科大学附属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-3822-2131 (内)5240	03-5814-8156	島田　隆
東京大学　医学部附属病院	小児科	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8821	03-5800-8822	五十嵐　隆
東京大学　医科学研究所･附属病院	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2101	古川　洋一
順天堂大学　医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	113-8421	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-3813-7440	服部　信孝
慶應義塾大学病院	遺伝相談外来	160-8582	東京都新宿区信濃町35	03-3353-1211	03-3226-1667	末岡　浩
東京医科大学病院	遺伝子診療室	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-1510	03-5381-6651	大屋敷　一馬
東京女子医科大学病院	遺伝子医療センター	162-0054	東京都新宿区河田町10-22	03-3353-8111 (内)34236	03-5269-7689	齋藤　加代子
東京慈恵会医科大学附属病院	総合母子健康医療センター遺伝外来	105-8461	東京都港区西新橋3-25-8	03-3433-1111 (内)3321	03-3435-8665	黒澤　健司
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	竹下　直樹
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2689	045-701-3536	平原　史樹
聖マリアンナ医科大学病院	*(準備中)*	216-8511	神奈川県川崎市菅生2-16-1	044-977-8111	044-977-2944	石塚　文平
聖マリアンナ医科大学　横浜市西部病院	遺伝カウンセリング室	241-0811	神奈川県横浜市旭区矢指町1197-1	045-366-1111		林　和彦
北里大学病院	遺伝診療部	228-8555	神奈川県相模原市北里1-15-1	042-778-7966	042-778-7985	早川　和重 (代理)高田 史男
東海大学　医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121 (内)2241	0463-94-8764	髙木　繁治
山梨大学　医学部附属病院	環境遺伝医学講座	409-3898	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-7108	久保田　健夫
信州大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2618	0263-37-2619	福嶋　義光
新潟大学　医歯学総合病院	生命科学医療センター　遺伝子診療部門	951-8520	新潟県新潟市旭町通一番町754	025-227-0847	025-227-0377	中田　光
富山大学附属病院	検査部遺伝子･先進医療支援部門	930-0194	富山県富山市杉谷2630	076-434-7735	076-434-5081	北島　勲
金沢大学　医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	920-8641	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2314	076-262-1866	新井田　要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511	076-286-2372	柿沼　宏明
福井大学　医学部附属病院	*(設置に向けて検討中)*	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-8348	0776-61-8110	米田　誠
浜松医科大学附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市半田山1-20-1	053-435-2721	053-435-2096	前川　真人
岐阜大学　医学部附属病院	遺伝相談外来	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000 (内)6386	058-230-6387	近藤　直実, 深尾　敏幸
名古屋大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	466-8550	愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65	052-744-2389	052-744-2384	祖父江　元
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8602	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1	052-851-5511	052-842-2269	鈴森　伸宏

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ケ窪1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋　浩樹
三重大学　医学部附属病院	オーダーメイド医療部	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-231-5476	059-231-5476	中谷　中
滋賀医科大学　医学部附属病院	検査部遺伝子部門	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2600	077-548-2407	茶野　徳宏
京都大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院川原町54	075-751-3751	075-751-4977	藤田　潤
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5651	075-251-5743	谷脇　雅史
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7	072-683-1221	072-683-4810	米田　博
大阪大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-3380	06-6879-3389	戸田　達史
神戸大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	650-0017	兵庫県神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6080	078-382-6099	松尾　雅文
兵庫医科大学附属病院	臨床遺伝部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	玉置　知子
鳥取大学　医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8503	鳥取県米子市西町86	0859-38-6472	0859-38-6470	難波　栄二
島根大学　医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	山口　清次
広島大学病院	遺伝子診療部	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5210	082-257-5214	小林　正夫
山口大学　医学部附属病院	遺伝診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-22-2337	0836-22-2338	日野田　裕治
徳島大学病院	遺伝相談室	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	中堀　豊
愛媛大学　医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5122 (総務課)	089-960-5131 (総務課)	三木　哲郎
高知大学　医学部附属病院	遺伝相談外来	783-8505	高知県南国市岡豊町小蓮185-1	088-880-2402	088-880-2404	執印　太郎
香川大学　医学部附属病院	遺伝子診療部	761-0793	香川県木田郡三木町大字池戸1750-1	087-891-2174	087-891-2175	秦　利之
産業医科大学病院	*(検討中)*	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ケ丘1-1	093-603-1611		
九州大学病院	臨床遺伝医療部	812-8582	福岡県福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5421	092-642-5435	原　寿郎
福岡大学病院	遺伝医療室	814-0180	福岡県福岡市城南区七隈7-45-1	092-801-1011	092-862-8200	井上　貴仁
久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67	0942-31-7565	0942-38-1792	芳野　信
佐賀大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	849-8501	佐賀県佐賀市鍋島5-1-1	0952-34-2541 (直通)	0952-34-2023	大田　明英
長崎大学　医学部･歯学部附属病院	遺伝カウンセリング室	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-849-7363	095-849-7365	増﨑　英明
大分大学　医学部附属病院	*(検討中)*	879-5593	大分県由布市狭間町医大ケ丘1-1	097-549-4411	097-586-5119	古林　秀則
宮崎大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎郡清武町木原5200	0985-85-0988	0985-85-6149	山口　昌俊
鹿児島大学　医学部歯学部附属病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5731	099-275-6846	高松　英夫
琉球大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町字上原207	098-895-1204	098-895-1090	成富　研二
国立精神･神経センター	遺伝カウンセリング室/DNA診断治療室	187-8552	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	042-346-1743	後藤　雄一
国立循環器病センター	遺伝外来	565-8565	大阪府吹田市藤白台5-7-1	06-6833-5012 (内)2506	06-6835-5451	森崎　隆幸
国立国際医療センター	遺伝子診断治療開発研究部	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181	03-3202-7364	加藤　規弘
群馬県立小児医療センター	遺伝科	377-8577	群馬県渋川市北橘町下箱田779	0279-52-3551	0279-52-2045	坂爪　悟
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	339-8551	埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100	048-758-1811	048-758-1818	大橋　博文
千葉県こども病院	小児救急総合診療科, 代謝科	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	高柳　正樹
神奈川県立こども医療センター	小児科(遺伝科)	232-8555	神奈川県横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤　健司
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	664-8533	兵庫県伊丹市車塚3-1	072-781-3712	072-779-1567	上道　知之
医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3-1-1	011-711-0101	011-751-1708	外木　秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝部	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	林　泰広

第 7 回全国遺伝子医療部門連絡会議

会長：玉置知子（兵庫医科大学遺伝学）

日時 2009 年 11 月 28 日（土）午後

会場：兵庫医科大学講義室